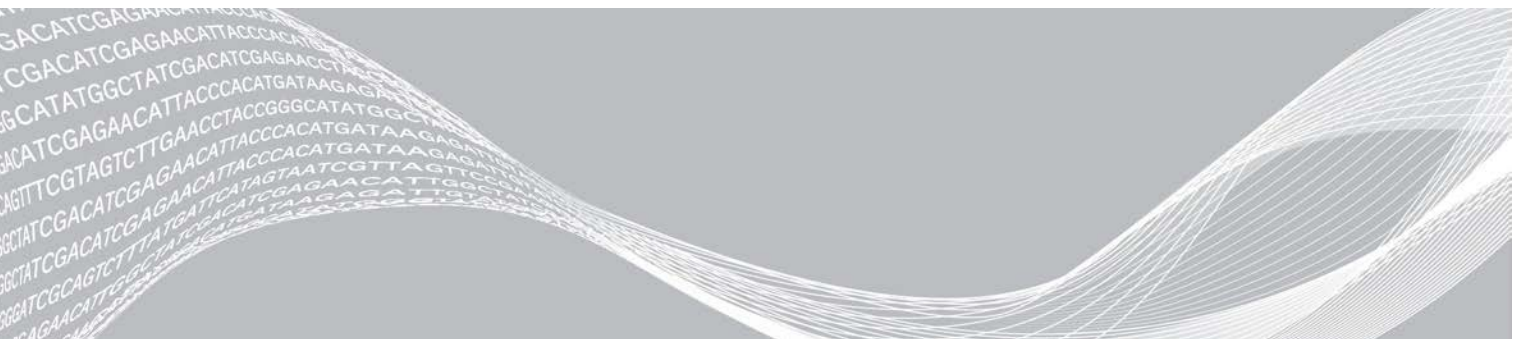


VeriSeq NIPT Solution v2

Szoftverútmutató



A jelen termék az Illumina, Inc. tulajdonát képező szabadalmakat tartalmaz. A termék kifizetésével korlátozott, nem átruházható jogot szerez a termék rendeltetésszerű, a termék dokumentációjával és az egyéb kapcsolódó felhasználási feltételekkel összhangban lévő használatára. Ezen szabadalmak listája a www.illumina.com/patents oldalon található. A lista nem teljes körű. A szabadalmak sem kifejezett, sem hallgatólagos, sem kizárólagos módon egyéb jogosultsággal nem ruházzák Önt fel.

A jelen dokumentum és annak tartalma az Illumina, Inc. és annak leányvállalatai („Illumina”) tulajdonát képezi, és kizárólag a jelen dokumentumban ismertetett termék(ek) szerződésszerű működtetéséhez használható. Egyéb célokra nem használható. A dokumentum és annak tartalma az Illumina előzetes írásos engedélye nélkül ettől eltérő célokra nem használható és forgalmazható, továbbá semmilyen formában nem kommunikálható, hozható nyilvánosságra vagy reprodukálható. Az Illumina a jelen dokumentummal nem adja át a tulajdonában lévő szabadalmi, védjegyjogi, szerzői jogi vagy szokásjogi licencket, illetve a harmadik felek birtokában lévő hasonló jogosultságokat.

A jelen dokumentumban szereplő utasításokat a kvalifikált és megfelelően képzett személyzetnek szigorúan be kell tartania az itt ismertetett termék(ek) megfelelő és biztonságos használata érdekében. A termék(ek) használata előtt a felhasználó köteles átolvasni és értelmezni a jelen dokumentumban leírtakat.

AZ ITT SZEREPLŐ INFORMÁCIÓK ELOLVASÁSÁNAK VAGY AZ UTASÍTÁSOK BETARTÁSÁNAK ELMULASZTÁSA ESETÉN A TERMÉK(EK) MEGSÉRÜLHETNEK, ILLETVE SZEMÉLYI SÉRÜLÉS KÖVETKEZHET BE, IDEÉRTVE A FELHASZNÁLÓKAT ÉS MÁSOKAT IS, ILLETVE EGYÉB ANYAGI KÁROK KÖVETKEZHETNEK BE. EZENFELÜL ILYEN ESETEKBEN A TERMÉK(EK)RE VONATKOZÓ GARANCIA ÉRVÉNYÉT VESZTI.

AZ ILLUMINA SEMMIFÉLE FELELŐSSÉGET NEM VÁLLAL AZ ITT BEMUTATOTT TERMÉK(EK) HELYTELEN HASZNÁLATÁBÓL FAKADÓ KÁROKÉRT (AZ ALKATRÉSZEKET ÉS A SZOFTVERT IS IDEÉRTVE).

© 2021 Illumina, Inc. Minden jog fenntartva.

Minden védjegy az Illumina, Inc., illetve az adott tulajdonosok tulajdonát képezi. A védjegyekkel kapcsolatos információkat lásd a www.illumina.com/company/legal.html oldalon.

Módosítási előzmények

Dokumentum	Dátum	Módosítások leírása
100000067940 sz. dokumentum v06	2021 augusztus	Az európai uniós meghatalmazott képviselő címének frissítése.
100000067940 sz. dokumentum v05	2020. szeptember	<ul style="list-style-type: none"> Az új biztonsági másolat titkosítása és hálózati jelszó funkciók utasításainak hozzáadása. Az Egy tanúsítvány letöltése és telepítése szakasz frissítése részletesebb utasításokkal. A hálózati jelszó megadásából álló új lépés hozzáadása és emlékeztető hozzáadása a tanúsítvány létrehozására Workflow Manager Szerverkonfiguráció részéhez. A Szervermeghajtók kiosztása fejezet frissítése: a csak rendszergazdai jogosultság jelzése és az SMB verziójával való kompatibilitás frissítése. Az Onsite Serverre vonatkozó Adatok archiválása részben a biztonsági másolat titkosítására való hivatkozás hozzáadása. Az Assay Software webes felhasználói felülete bevezetőjéhez megjegyzés hozzáadása, hogy a szoftver nem érhető el mobileszközökről. Tisztázó megjegyzések hozzáfűzése a kimeneti NIPT-jelentés kis-/nagybetűs írásáról. Az értékcímkék megjelenítésének frissítése az ember általi olvasáshoz az Eredmény- és értesítési jelentések fejezetben. A Workflow Manager elnevezési szabályának frissítése a VeriSeq NIPT Workflow Manager teljes szoftvernév következetes megjelenítéséhez.
100000067940 sz. dokumentum v04	2020. február	<ul style="list-style-type: none"> Az Adatbevitel a mintalapon és a Mintalap feltöltése témák frissítése: a mintalap-feltöltési funkció korlátozásának tisztázása. Az ausztráliai szponzor és az Illumina Netherlands címének frissítése.
100000067940 sz. dokumentum v03	2019. október	<ul style="list-style-type: none"> Környezeti feltételek szakasz hozzáadva a VeriSeq Onsite Server v2 rendszerhez. Az NIPT-jelentésben mutatott előadással való egyezőség céljából frissítve lett a B függelék Eredmény- és értesítési jelentések szakaszának nemi kromoszomális rendellenességek eredményeire vonatkozó előadása.
100000067940 sz. dokumentum v02	2019 április	Az NIPT és a kiegészítő jelentések további adatokkal történő bővítése, hogy jobban illeszkedjenek az oktatási anyagokhoz.
100000067940 sz. dokumentum v01	2019. február	A VeriSeq NIPT Solution v2 Software útmutatójának kiadása nyilvános használatra.
100000067940 sz. dokumentum v00	2018 november	Első kiadás kizárólag belső használatra.

Tartalomjegyzék

Módosítási előzmények	iii
1. fejezet: VeriSeq NIPT Solution v2	1
Bevezetés	1
A rendszer felépítése	3
2. fejezet: VeriSeq NIPT Workflow Manager	4
Bevezetés	4
VeriSeq NIPT módszer	4
VeriSeq NIPT Batch Manager	4
VeriSeq NIPT Services	10
3. fejezet: Új generációs szekvenálógép	13
Bevezetés	13
Szekvenálási pool	13
Adattár-integráció	13
Elemzési teljesítmény	14
A hálózati forgalom korlátai	14
VeriSeq NIPT Local Run Manager	14
4. fejezet: VeriSeq NIPT Assay Software v2	15
Bevezetés	15
Az Assay Software komponensei	16
Webes kezelőfelület	19
Elemzés és jelentéskészítés	30
VeriSeq NIPT Onsite Server v2	33
A. függelék: Minőség-ellenőrzési mérőszámok	37
Kvantitációs minőség-ellenőrzési mérőszámok és határok	37
Szekvenálási minőség-ellenőrzési mérőszámok és határok	37
B. függelék: Rendszerjelentések	38
Bevezetés	38
Rendszerjelentések összegzése	39
Jelentéskészítési események	40
Eredmény- és értesítési jelentések	41
Folyamatjelentések	49
C. függelék: Hibaelhárítás	57
Bevezetés	57
Az Assay Software értesítései	58
Rendszerhibák	66

Adatfeldolgozási tesztek	66
D. függelék: További információforrások	68
E. függelék: Rövidítések	69
Műszaki támogatás	70

1. fejezet: VeriSeq NIPT Solution v2

Bevezetés	1
A rendszer felépítése	3

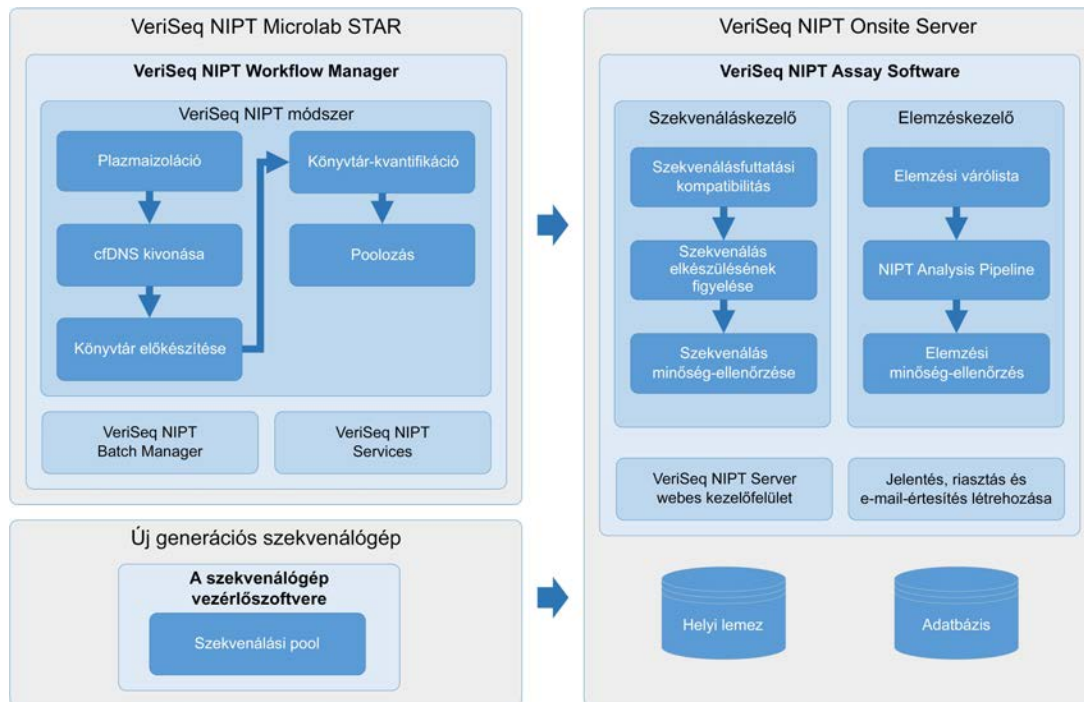
Bevezetés

A VeriSeq NIPT Solution v2 egy *in vitro* diagnosztikai vizsgálat, amelynek célja a magzat aneuploiditásainak szekvenálásalapú szűréssel való felismerése. A vizsgálat az anyától származó perifériástejjesvér-mintán történik. Az anyának legalább a 10. gesztációs hétben kell lennie. A vizsgálat kétféle szűrési típust kínál: az alapszintű szűrést és a teljes genomon végzett szűrést. Az alapszintű szűrés csak a 21-es, 18-as, 13-as, X és Y kromoszóma aneuploiditási állapotáról ad információt. A teljes genomon végzett szűrés az összes autoszom részleges törléseit és duplikációit, valamint az összes kromoszóma aneuploiditási állapotát megadja. Mindkét szűrési típusnál lehetőség van a nemikromoszóma-aneuploiditás (SCA) meghatározására. A termék egyik szűrési típus esetében sem használható a diagnózis felállításának vagy az egyéb, terhességgel kapcsolatos döntések meghozatalának egyedüli alapjaként.

A VeriSeq NIPT Solution v2 rendszer az alábbiak szerint épül fel:

- ▶ **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)** – Automatizált folyadékkezelő műszer, amely a VeriSeq NIPT Workflow Manager alkalmazást és a VeriSeq NIPT Sample Prep Kit minta-előkészítési készleteket használja a mintakönyvtárak előkészítésére és nyomon követésére. Az ML STAR a VeriSeq NIPT Assay Software v2 szoftverrel való elemzésekhez a VeriSeq NIPT Solution v2 rendszerhez *mellékelt tájékoztatóban (dokumentumszám: 1000000078751) leírtak szerint készíti elő a mintákat.*
- ▶ **Next-Generation Sequencer (NGS)** – Szekvenálóműszer, amely a műszeren végzett klasztergenerálást és szekvenálást biztosít a teljes genom esetén. A szekvenológép vezérlőszoftvere gondoskodik a szekvenálási futtatás beállításáról és a szekvenálási kiolvasások generálásáról a kvantifikált könyvtárpool összes mintáján.
- ▶ **VeriSeq Onsite Server v2** – Szerver, amely a VeriSeq NIPT Assay Software v2 szoftver futtatására, valamint a páros végű szekvenálási adatok elemzéséhez szükséges adatok tárolására szolgál. Az Assay Software folyamatosan monitorozza és elemzi a szekvenálási adatokat, és gondoskodik a mintaeredmények, a folyamatjelentések és az értesítések előállításáról.

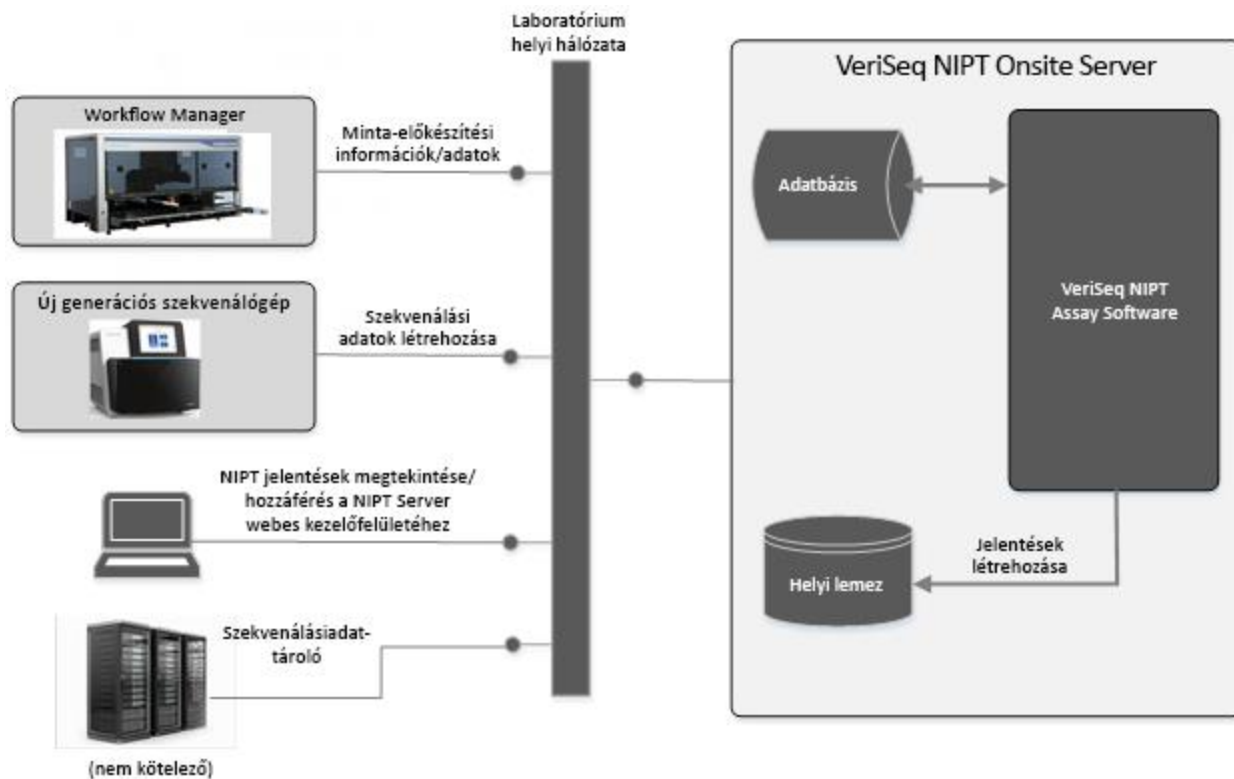
1. ábra: A VeriSeq NIPT Solution v2 komponensei



A rendszer felépítése

A VeriSeq NIPT Solution v2 a laboratórium helyi hálózatán (LAN) keresztül ugyanazt az alhálózatot használva kapcsolja össze az összes rendszert. A helyi hálózat használata rugalmas berendezéspozicionálást és bővíthető teljesítményt biztosít, mivel további szekvenálógépek és/vagy ML STAR munkaállomások csatlakoztathatók hozzá. Az 2. ábra ennek az áttekintése látható.

2. ábra: VeriSeq NIPT megoldás v2



2. fejezet: VeriSeq NIPT Workflow Manager

Bevezetés	4
VeriSeq NIPT módszer	4
VeriSeq NIPT Batch Manager	4
VeriSeq NIPT Services	10

Bevezetés

Az ML STAR műszerre telepített VeriSeq NIPT Workflow Manager egy egyszerűen használható és intuitív grafikus kezelőfelülettel rendelkezik, és a VeriSeq NIPT Solution v2 vizsgálat alapján a vérminták előkészítésének automatizálására szolgál. A Workflow Manager adatfeldolgozás, adattárolás, mintakövetés és a munkafolyamat-logika végrehajtása érdekében adatkapcsolatot tart fent a VeriSeq Onsite Server v2 szerverrel.

A Workflow Manager három különböző szoftvermodulhoz, más néven eljáráshoz biztosít hozzáférést:

- ▶ VeriSeq NIPT módszer
- ▶ VeriSeq NIPT Batch Manager
- ▶ VeriSeq NIPT Services

VeriSeq NIPT módszer

A VeriSeq NIPT Method (módszer) az ML STAR-on található minták automatizált feldolgozását irányítja. A módszer a következő feldolgozási lépéseket hajtja végre:

- ▶ **Plasma Isolation** (Plazmaizoláció) – 1 ml izolált plazmát továbbít a vérmintavételi csőből. A folyamatszabályzó logika egy sarzsot készít az Assay Software segítségével. Az egyes sarzsok különböző mintaadatokat tartalmaznak, ideértve a mintavonalkódot, a mintatípust, a szűrés típusát, a lyukpozíciót, valamint a nemjelölőt.
- ▶ **cfDNA Extraction** (cfDNS kivonása) – cfDNS-t szűr ki 900 µl plazmából.
- ▶ **Library Preparation** (Könyvtár-előkészítés) – A tisztított cfDNS-ből szekvenálásra kész könyvtárakat hoz létre. A könyvtárak a sarzs minden mintájához egyedi indexeket tartalmaznak.
- ▶ **Library Quantification** (Könyvtár-kvantifikáció) – Interkaláló fluoreszcens festék alkalmazásával, egy 384 lyukú mikrotiter lemez használatával a cfDNS-koncentráció meghatározására szolgál. A lemez egy jelölt DNS-standard görbéjét és a sarzsban található összes minta duplikátumát tartalmazza. A rendszer a mikrotiterlemez-olvasóban található nyers fluoreszcens kiolvasásokat használja, a standard görbe alapján pedig kiszámítja a mintakoncentrációkat.
- ▶ **Pooling and Normalization** (Pooling és normalizáció) – A szekvenálás végrehajtásához a könyvtárakat különálló poolokba egyesíti. A rendszer a korábban meghatározott koncentrációkat alkalmazza a szekvenálásra kész poolban található egyes minták megfelelő átviteli mennyiségének a kiszámításához.

VeriSeq NIPT Batch Manager

A VeriSeq NIPT Batch Manager a minták, a sarzsok és a poolok állapotának a kezelésére szolgál a kezelőfelületen keresztül. A rendszer több folyadékkezelési rendszeren és szekvenológépen, valamint elemzési folyamaton keresztül képes nyomon követni a mintákat. A mintafeldolgozási eljárásokkal kapcsolatos további információért lásd a *VeriSeq NIPT Solution v2 rendszerhez mellékelt tájékoztatót* (dokumentumszám: 1000000078751).

A munkafolyamat mintáit három különböző kategórián keresztül kezelheti, ezeket objektumoknak hívjuk:

Objektum	Leírás
Minta	Egyetlen vérmintavételi csőből vett, egyszeri mintavételből származó 1 ml plazma. A minták a vérmintavételi cső vonalkódjához (a minta vonalkódja) és a sarzshoz vannak hozzárendelve.
Sarzs	24, 48 vagy 96 mintás lemez, amely a cfDNA Extraction (cfDNS kivonása) és a Library Prep (Könyvtár előkészítése) eljárásokon megy keresztül.
Pool	Normalizált, hígított, szekvenálásra kész duplaindexes könyvtárak. Egy pool legfeljebb 48 mintát tartalmazhat.

A feldolgozás során az alábbi műveletek hajthatók végre az objektumokon:

Teendő	Objektum	Létrehozott jelentés	Leírás
Érvénytelenítés	Minta	Minta érvénytelenítése	A mintát „feldolgozásra már nem használható” állapotúként jelölte meg a felhasználó. Az érvénytelenített minták esetében a rendszer nem hozza létre a vizsgálati eredményeket. Példa: A plazma izolálása során szemmel láthatóan vörösvértest került átvitelre.
	Sarzs	Sarzs érvénytelenítése	A sarzsot „már nem használható” állapotúként jelölte meg a felhasználó. Ha a sarzsot a pool létrehozása előtt érvénytelenítik, akkor az összes minta érvénytelen lesz. Példa: Leejtik a lemezt, vagy más módon helytelenül kezelik azt.
	Pool	Pool érvénytelenítése	A poolt „már nem használható” állapotúként jelölte meg a felhasználó. A pool két érvénytelenítése után a pool összes mintája érvénytelen lesz. Példa: A teljes poolmennyiség két szekvenálás során is sikertelen eredményt ad.
A minőség-ellenőrzés eredménye sikertelen	Minta	Minta érvénytelenítése	A VeriSeq NIPT Solution v2 automatikusan érvénytelenként jelölte meg a mintát, mivel nem felelt meg egy meghatározott minőség-ellenőrzési mérőszámnak, vagy a rendszer folyadékkezelési hibát észlelt.
	Sarzs	Sarzs érvénytelenítése	A VeriSeq NIPT Solution v2 automatikusan érvénytelenként jelölte meg az egész sarzsot. Példa: A folyadékkezelés során rendszerhiba történt.
Törlés	Minta	Minta törlése	A laboratórium vezetősége töröltként jelölte meg a mintát. A rendszer nem hoz létre vizsgálati eredményt.
Mintaattribútumok módosítása	Minta	Nemjelentés	A nemjelentést a felhasználó a következők egyikeként jelölte meg: Yes (Igen), No (Nem) vagy SCA. Ha például a nemjelentés beállítása Yes (Igen), akkor a rendszer létrehozza a minta nemjelentését. Ha a nemjelentés a No (Nem) lehetőségre van állítva, akkor a rendszer nem hozza létre a mintával kapcsolatos nemjelentést. Ha a nemjelentés az SCA lehetőségre van állítva, akkor a rendszer csak az aneuploid nemi kromoszómákat jelenti.
	Minta	Mintatípus	A minta típusát a felhasználó a következők egyikeként jelölte meg: Singleton (Egyke), Twin (Iker), Control (Kontroll) vagy No Template Control (NTC, nincs sablonkontroll). A minta nemi típusa közvetlenül befolyásolja a vizsgálat elemzését. A pontos vizsgálati eredmények érdekében meg kell adni a minta típusát.
	Minta	Szűrés típusa	A felhasználó a következő szűréstípusok közül választhat: Basic (Alap) (csak a 21-es, 18-as, 13-as, X és Y kromoszóma) vagy Genomewide (Teljes genom) (az összes kromoszóma).

Érvénytelenítés, minőség-ellenőrzési hiba vagy törlési művelet esetén a rendszer nem folytatja az objektum feldolgozását. A laboratóriumi adatkezelő rendszerek (LIMS) mintaérvénytelenítési jelentésekkel jelezhetik a minta újrafeldolgozását a vérmintavételi csőből.

Adatbevitel a mintalapon

A beviteli mintalap a pácienssel kapcsolatos mintainformációkat kínálja, mint például a minta típusa vagy a nemikromoszóma-jelentés állapota. A szekvenálási poolok létrehozásához hiánytalan mintaadatok szükségesek.



FIGYELEM!

A hibák elkerülése érdekében a mintalapon ne adja meg az NTC-k mintaadatait. Ezeket a részeket hagyja teljesen üresen, és ne hozzon létre számukra sorokat. A rendszer automatikusan alkalmazza az NTC-k vonalkódjait, szűréstípusát, mintatípusát és nemjelentését.

A beviteli mintalapnak egy tabulátorral elválasztott szöveges fájlnak kell lennie, amelynek kiterjesztése *.txt. A fájl oszlopfejlécei nevének pontosan meg kell egyezniük az alábbi táblázatban látható nevekkel.

Oszlopfejléc	Adattípus	Követelmények	Leírás
batch_name	Karakterlánc/üres	Kötelező	A minta sarzsnevét jelzi. Ennek meg kell egyeznie az azonosítási módszernél (Workflow Manager) megadott sarzsnévvel, hogy a beviteli mintalap a megfelelő sarzshoz legyen hozzárendelve. A név legfeljebb 26 karakter hosszú lehet. Az oszlopot akár üresen is hagyhatja. MEGJEGYZÉS: A rendszer azokat a mintalapokat, amelyek nem tartalmazzák a „batch_name” oszlopot, nem fogadja el.
sample_barcode	Karakterlánc	Kötelező	Az ML STAR készülékbe behelyezett vérmintavételi csöveken lévő vonalkódok. Ha mintavonalkódként egész szám van megadva, akkor az legfeljebb 15 számjegy hosszúságú lehet. Alfanumerikus mintavonalkódok esetén a hossz 32 karakter lehet. Ez utóbbiak kizárólag számokat, betűket, kötőjeleket (-) és aláhúzásjeleket (_) tartalmazhatnak.
sample_type	Karakterlánc	Kötelező	Az elemzésnél használt mintatípust jelzi. Megengedett értékek: „Singleton” (Egyke), „Twin” (Iker), „Control” (Kontroll) és „NTC”.
sex_chromosomes	Karakterlánc	Kötelező	A magzat nemi kromoszómáinak jelentését jelzi. Megengedett értékek: „Yes” (Igen, van jelentés), „No” (Nem, nincs jelentés) és „SCA” (csak a nemikromoszóma-aneuploidok jelentése).
screen_type	Karakterlánc	Kötelező	Az elemzésnél használt szűrés típusát jelzi. Megengedett értékek: „Basic” (Alap) és „Genomewide” (Teljes genom).

A beviteli mintalap feltöltése a plazmaizoláció vagy a pooling során történik. A minta minden tulajdonságának (kivéve a szűrés típusát) módosításához a frissített mintalapok feltölthetők a Batch Manager segítségével is. A rendszer a minta feltöltése során ellenőrzi a mintaadatokat. A plazmaizoláció során feltöltött minták a teljes mintalistát, vagy a mintáknak csak egy részét is tartalmazhatják. Ha a plazmaizoláció során nem lett minden mintaadat feltöltve, akkor a rendszer bekéri azokat a pooling során.

A felhasználó a mintabetöltésnél választhat, hogy a sarzs összes mintáját fel szeretné-e használni (az ügyfél LIMS rendszere által létrehozott sarzsok esetén), vagy meg szeretne ismételni egy vizsgálatot (a maradék szabad helyeket a rendelkezésre álló mintákkal feltöltve).

A mintalapok háromféle módon használhatók fel:

- ▶ Előre meghatározott sarzsokként (a LIMS által létrehozott sarzsok)
- ▶ Ad-hoc sarzskészítéshez (a Workflow Manager által létrehozott sarzsok)
- ▶ Hibrid sarzskészítéshez (párnázott LIMS elsőbbségi minták)

Előre meghatározott sarzsokként – a LIMS által létrehozott sarzsok

A sarzsokat az ügyfél LIMS rendszere is létrehozhatja a mintafeldolgozás megkezdése előtt. Az előre meghatározott sarzsokban az összes minta már az ML STAR alá történő betöltés előtt egy sarzshoz van társítva. A plazma elkülönítése során feltöltött mintalap magában foglalja a sarzs minden mintáját és az összes mintainformációt. A LIMS által létrehozott sarzsok mintalapjainak tartalmazniuk kell a Batch ID (Sarzsazonosító) oszlopot, amellyel ellenőrizhető, hogy a Workflow Manager programban a helyes sarzsazonosítót adták-e meg a feldolgozás kezdetén.

Ez a megközelítés azzal az előnnyel jár, hogy lezárja a betöltött pontos mintákat, mivel a rendszer megköveteli, hogy a mintalapon szereplő összes minta a sarzsban legyen. Nincs szükség további információkra, és a laboratórium további adatok bevitele nélkül folytathatja a végleges jelentést.

- ▶ **Előnyök** – Teljes körű irányítást biztosít a sarzs tartalma felett. Megakadályozza a nem kívánt minták betöltését.
- ▶ **Hátrányok** – Szükség van egy rendszerre, amely sarzsokat készít a készletből (speciális LIMS). Megkövetelheti, hogy a laboratóriumi dolgozók előkeressék a megfelelő mintákat a tárolóból, vagy speciális mintatárolási rendszert igényelhet.

Ad-hoc sarzskészítés – Létrehozott sarzsok

A laborban úgy hozhatunk létre sarzsokat, hogy a plazmaizoláció során fizikailag összegyűjtjük a mintacsöveket, majd az ML STAR rendszerébe helyezük azokat. Nincs szükség előzetes minta-sarzs hozzárendelésre, és a laborban dolgozó felhasználó határozhatja meg, hogy mely mintákat adja hozzá a sarzshoz.

Amikor a plazmaizoláció során kérdést tesz fel, a felhasználónak a **No Sample Sheet** (Nincs mintalap) lehetőséget kell választania. A Workflow Manager hozzárendeli a betöltött mintákat a manuálisan megadott sarzsazonosítóhoz, majd létrehoz egy sarzskezdeményezési jelentést. A jelentés a labor LIMS rendszerébe történő elküldésével jelezheti a sarzs létrehozását a rendszer számára, továbbá a hozzárendelt mintákat is közölheti a rendszerrel.

- ▶ **Előnyök** – Sem LIMS rendszerre, sem mintalapra nincs szükség. A pooling során a felhasználók a minta típusával, a szűrés típusával, és a nemjelentéssel szabadon módosíthatják a feltölteni kívánt sarzskezdeményezési jelentést. Rugalmas, bármikor hozzáadhatók újabb minták.
- ▶ **Hátrányok** – Nincs automatizált ellenőrzés a minták sarzsba történő kiválasztása során. A felhasználók nem kívánatos mintákat is betölthetnek. A mintaadatokat a pooling közben kell feltölteni.

Hibrid sarzskészítés – LIMS elsőbbségi minták

Az ügyfél LIMS rendszere képes sarzsokat létrehozni a minták egy előre meghatározott részéből. A sarzsban maradt mintákat a Workflow Manager tölti fel a betöltött mintákból. Ebben az esetben a felhasználó egy részleges mintalapot tölt fel a plazma izolálása során. A laboratóriumokat arra ösztönözzük, hogy töltsék ki a Batch ID (Sarzsazonosító) oszlopot, ha szeretnék előre meghatározni a sarzsok nevét. Előfordulhat, hogy a felhasználó úgy dönt, hogy feltölt egy, csak a sarzsnevet tartalmazó üres mintalapot, hogy ellenőrizze a manuálisan beírt sarzsnevet. Ez a stratégia kiválóan működik a nagy értékű minták, például az újravizsgálatok

priorizálása szempontjából, annak ellenőrzése érdekében, hogy ezek a nagy értékű minták bekerültek-e a futtatásba. Az arra vonatkozó döntést, hogy mely mintákat kell bevenni a sarzsba, részben a LIMS, részben a laboratóriumi felhasználó hozza meg.

- ▶ **Előnyök** – Megőrzi az ad hoc sarzsstratégia rugalmasságát, ugyanakkor lehetővé teszi a sarzsnév és a sarzsban lévő egyes minták (például újvizsgálatok) meghatározását.
- ▶ **Hátrányok** – Nincs lehetőség a minták teljes körű meghatározására; ezért elképzelhető, hogy nem kívánt minták is betöltődnek. A poolok elkészítése során e stratégia használata esetén szükség van információkra néhány mintáról.

Mintaattribútumok módosítása

A szekvenálási futtatás elindítása előtt a VeriSeq NIPT Batch Manager alkalmazással bármikor módosíthatja a minta nemikromoszóma-jelentés, a szűrési típus és a mintatípus attribútumokat.

- 1 Nyissa meg a Batch Manager alkalmazást.
- 2 A Batch ID (Sarzsazonosító) és a User Name (Felhasználónév) mezőkben adja meg a sarzsazonosítót, illetve a felhasználónevet vagy a kezelő monogramját, majd válassza az **OK** lehetőséget.
- 3 A sarzslemezabrán válassza ki a kívánt mintához tartozó lyukpozíciót.
- 4 Ellenőrizze, hogy a megfelelő minta jelent-e meg, majd a Sample Type (Minta típusa) legördülő listából válasszon ki egy Mintatípus attribútumot.
- 5 A Sex Reporting (Nemjelentés) legördülő listából válasszon ki egy Nemjelentés attribútumot.
- 6 A Screen Type (Szűrés típusa) legördülő listából válasszon ki egy Szűrési típus attribútumot.
- 7 Válassza az **Edit** (Szerkesztés) lehetőséget.

Minta-, sarzs- és poolérvénytelenítés

A mintafeldolgozás aktuális lépésétől függően a felhasználó érvényteleníthet egy mintát, egy sarzsot vagy egy mintapoolt is. Az érvénytelenítést követően a minta, a sarzs vagy a pool nem kerül feldolgozásra.

Egy tesztjelentés létrehozása előtt egy vagy több minta érvénytelenítéséhez használja a VeriSeq NIPT eljárást vagy a Batch Managert.

Érvénytelenítés VeriSeq NIPT Methodhasználatával

- 1 A mintafeldolgozás során, a minden egyes Workflow Manager folyamat végén megjelenő Well Comments (Lyukkal kapcsolatos megjegyzések) ablakban válassza ki a sikertelen lyukakat, majd válassza az **OK** lehetőséget.
- 2 A legördülő menükből válasszon ki legalább egy megjegyzést, vagy jelölje be az **Other** (Egyéb) jelölőnégyzetet, és írja be a megjegyzést.
- 3 Jelölje be a **Fail Sample** (Sikertelen minta) jelölőnégyzetet, majd válassza az **OK** lehetőséget.
- 4 Ellenőrizze, hogy a rendszer sikertelenként rögzítette-e a mintát.

Érvénytelenítés Batch Manager használatával

A Batch Managerrel érvényteleníthet:

- ▶ Egy mintát
- ▶ Egy sarzsot a Pool lépés befejezése előtt.

- ▶ Egy mintapoolt a Pool lépés befejezése után, de a tesztjelentés elkészítése előtt.



MEGJEGYZÉS

A Batch Manager elindítása előtt lépjen ki minden futó eljárásból.

A Batch Manager megnyitása

- 1 A Batch Managert az alábbi módok egyikén nyithatja meg:
 - ▶ Az alkalmazásindítón válassza a **VeriSeq NIPT Batch Manager** lehetőséget.
 - ▶ Egy hálózathoz csatlakozó számítógépen a C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT mappában a Hamilton futtatásvezérlővel nyissa meg a (**VeriSeqNIPT_Batch_Manager.med**) Batch Manager eljárásfájljt.

Minta érvénytelenítése

- 1 Nyissa meg a Batch Manager alkalmazást.
- 2 A Batch ID (Sarzsazonosító) és a User Name (Felhasználónév) mezőkben adja meg a sarzsazonosítót, illetve a felhasználónevet vagy a kezelő monogramját, majd válassza az **OK** lehetőséget.
- 3 A sarzslemezábrán válassza ki a sikertelen mintához tartozó lyukpozíciót.
- 4 Ellenőrizze, hogy a megfelelő minta jelent-e meg, majd válassza az **Invalidate Sample** (Minta érvénytelenítése) lehetőséget.
- 5 Adja meg a sikertelenség okát, majd válassza az **Invalidate** (Érvénytelenítés) elemet.
A sarzslemezábrán az érvénytelenített minta zöld színről pirosra, az állapotcímke pedig érvényesről sikertelenre módosul.

Sarzs érvénytelenítése

- 1 Nyissa meg a Batch Manager alkalmazást.
- 2 A Batch ID (Sarzsazonosító) és a User Name (Felhasználónév) mezőkben adja meg a sarzsazonosítót, illetve a felhasználónevet vagy a kezelő monogramját, majd válassza az **OK** lehetőséget.
- 3 A sarzslemezábrán válassza az **Invalidate Batch** (Sarzs érvénytelenítése) elemet.
- 4 Adja meg a sikertelenség okát, majd válassza az **Invalidate** (Érvénytelenítés) elemet.
Ha a sarzslemezábrán nincs a sarzshoz tartozó érvényes pool, az összes minta színe zöldről pirosra módosul. A sarzson belüli érvényes poolok érvényesek maradnak.

Pool érvénytelenítése

- 1 Nyissa meg a Batch Manager alkalmazást.
- 2 A Batch ID (Sarzsazonosító) és a User Name (Felhasználónév) mezőkben adja meg a sarzsazonosítót, illetve a felhasználónevet vagy a kezelő monogramját, majd válassza a **Pool Manager** lehetőséget.
- 3 Olvassa be a pool vonalkódját.
- 4 A User Name (Felhasználónév) mezőben adja meg a felhasználónevet vagy a kezelő monogramját, majd válassza az **OK** lehetőséget.
- 5 Adja meg a sikertelenség okát, majd válassza az **Invalidate** (Érvénytelenítés) elemet.

Mintalap feltöltése

A felhasználó a Batch Manageren keresztül feltöltheti a mintaadatokat tartalmazó mintalapot. Ezzel a funkcióval a felhasználó például feltöltheti vagy nagy méretű készletekben módosíthatja a mintaadatokat. A mintalap feltöltése alkalmával megváltoztatható a minta minden tulajdonsága a szűrés típusának kivételével.

- 1 Nyissa meg a Batch Manager alkalmazást.
- 2 A Batch ID (Sarzsazonosító) és a User Name (Felhasználónév) mezőkben adja meg a sarzsazonosítót, illetve a felhasználónevet vagy a kezelő monogramját, majd válassza az **OK** lehetőséget.
- 3 Válassza az **Upload New Sample Sheet** (Új mintalap feltöltése) elemet.
- 4 Keresse meg a feltölteni kívánt mintalapot, majd válassza az **OK** lehetőséget.

Minta törlése

- 1 Nyissa meg a Batch Manager alkalmazást.
- 2 A Batch ID (Sarzsazonosító) és a User Name (Felhasználónév) mezőkben adja meg a sarzsazonosítót, illetve a felhasználónevet vagy a kezelő monogramját, majd válassza az **OK** lehetőséget.
- 3 A sarzslemezabrán válassza ki a törölt mintához tartozó lyukpozíciót.
- 4 Ellenőrizze, hogy a megfelelő minta jelent-e meg, majd válassza a **Cancel Sample** (Minta törlése) lehetőséget.
- 5 Adja meg a sikertelenség okát, majd válassza a **Cancel** (Törlés) elemet.
A sarzslemezabrán a törölt minta zöld színről pirosra módosul.

VeriSeq NIPT Services

A VeriSeq NIPT Services (Services) számos eszközt tartalmaz, amelyek segítségével az ML STAR és a Workflow Manager is konfigurálható, illetve ellenőrizhető. Ezek az eszközök nem elengedhetetlenek a rendszer normál működéséhez, de a rendszer hibaelhárításához az Illumina vagy a Hamilton műszaki ügyfélszolgálatának szüksége lehet rájuk. Ezek az eszközök a klasztersűrűségben bekövetkező elcsúszás esetén rendszerparaméter-beállításhoz is használhatók.

A VeriSeq NIPT Services elindítása



MEGJEGYZÉS

A Services elindítása előtt zárjon be minden futó eljárást.

A VeriSeq NIPT Services rendszeréhez való hozzáféréshez tegye a következők egyikét:

- ▶ Az alkalmazásindítóban válassza a **VeriSeq NIPT Services** lehetőséget.
- ▶ Egy hálózathoz csatlakoztatott számítógépen nyissa meg a **C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT** mappát, majd a Hamilton Run Controller segítségével nyissa meg a VeriSeq NIPT Services (**VeriSeqNIPT_Service.med**) metódusfájlját.

A Services-en keresztül két típusú teszt érhető el:

- ▶ **Individual Tests** (Különálló tesztek) – Komponenstesztek, amelyek az ML STAR hardver hibaelhárításához használhatók.
- ▶ **Service Tools** (Szervizeszközök) – A Workflow Manager konfigurálásához használható eszközök.

Egyedi vizsgálatok

A Workflow Manager rendszeren előforduló hardveres problémák elhárításához az alábbi rendszertesztet lefuttatására lehet szükség.

Rendszerteszt	Leírás
Barcode/Autoload (Vonalkód/Automatikus betöltés)	A rendszerdeck, az AutoLoader és a vonalkódolvasási funkció konfigurációjának ellenőrzése.
CPAC	A deken lévő CPAC fűtőrendszerek működésének ellenőrzése. Ellenőrzi továbbá az egyes egységek és a vezérlőszekrény közötti kábelkapcsolatokat.
BVS Vacuum (BVS vákuum)	A deken lévő alap vákuumrendszer (BVS) működésének ellenőrzése annak megállapítására, hogy a vákuum működik és képes elérni az üzemi nyomást.
Independent Channel (Független csatoma)	A független pipettacsatornák működésének ellenőrzése. Folyadék-visszatartási tesztet végez annak megállapítására, hogy a pipettacsatornák csöpögnek-e, és hogy a szállított folyadék mennyisége egységes-e.
iSwap	Az iSwap robotkar működésének tesztelése és a decktanítási pozíciók ellenőrzése.
96-Head (96 fej)	A CO-RE 96 pipettafej működésének ellenőrzése. Folyadék-visszatartási tesztet végez annak megállapítására, hogy a pipettacsatornák csöpögnek-e, és hogy a szállított folyadék mennyisége egységes-e.

A különálló tesztek végrehajtásához:

- 1 Válassza ki a végrehajtani kívánt tesztet.



MEGJEGYZÉS

A Full IOQ Execution (Teljes IOQ végrehajtás) opció mind a hat tesztet lefuttatja egymás után.

- 2 Kövesse a képernyőn megjelenő utasításokat, és figyelje a berendezés működését és az esetleges rendszerhibákat.
- 3 A tesztek befejezése után válassza az **Abort** (Megszakítás) lehetőséget az eljárás bezárásához.
- 4 Ha szükség van a tesztek során a rendszer által létrehozott naplófájlokra, akkor azok az alábbi helyen találhatóak: C:\Program Files (x86)\HAMILTON\LogFiles. A fájlok neve a következőképp kezdődik: VeriSeqNIPT_Services.

Szervizeszközök

A szervizeszközök lehetővé teszik a Workflow Manager és néhány vizsgálati paraméter konfigurálását.

Rendszerteszt	Leírás
Szerverkonfiguráció	Konfigurálja és megvizsgálja a kapcsolatot a VeriSeq NIPT Workflow Manager és a vizsgálati szoftver között. A Workflow Manager működéséhez az ezen rendszerek közötti megfelelő kommunikáció elengedhetetlen.
Vizsgálatkonfiguráció	Az alapértelmezett könyvtár-koncentráció visszaállítására szolgál.
Fedélzeti betanító eszköz	A betanított deckpozíciók exportálására és importálására szolgál.

Szerverkonfiguráció

Ha a VeriSeq Onsite Server v2 hálózati címe módosul, a Workflow Managerben adja meg az új címet.

- 1 A Services Tools (Szervizeszközök) menüben válassza a **Server Configuration** (Szerverkonfiguráció) elemet.
- 2 Frissítse az URL-t az Onsite Server új címével.
- 3 Adja meg az Onsite Server hálózati jelszavát a jelszó mezőjében.
- 4 Próbaüzenet küldéséhez válassza a **Test Connection** (Kapcsolat ellenőrzése) lehetőséget.
Ha az üzenet nem érkezik meg, vegye fel a kapcsolatot az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.
- 5 Az új cím mentéshez a System Configuration (Rendszerkonfiguráció) képernyőn válassza az **OK**, majd az **Apply** (Alkalmaz) elemet.

Ha frissíti a hálózati címet, frissítenie kell a Workflow Managert futtató számítógép SSL-tanúsítványát is. Nyissa meg a VeriSeq NIPT Assay Software v2 szoftvert ezen a számítógépen, lásd: [Egy tanúsítvány letöltése és telepítése, 27. oldal](#).

Vizsgálatkonfiguráció

A Workflow Manager alkalmazásban lehetőség van a szekvenálási poolokban lévő szekvenálási könyvtárak koncentrációjának beállítására a pooling folyamat során, külön-külön az egyes futtatásoknál (lásd: *VeriSeq NIPT Solution v2 terméktájékoztató (dokumentumszám: 1000000078751)*). A vizsgálatkonfigurációs eszközzel ezenkívül a koncentráció alapértelmezett értéke is módosítható.

A vizsgálatkonfigurációs eszköz ezenfelül az egyéb paraméterek módosítására is használható. A Default Sex Chromosome Reporting (Alapértelmezett nemikromoszóma-jelentés) paraméternél kiválaszthatja a Yes (Igen) vagy No (Nem) lehetőséget. Ez a beállítás azt határozza meg, hogy a Use Default (Alapértelmezett beállítások használata) gomb megnyomásakor a rendszer milyen attribútumokat rendeljen hozzá a mintákhoz minta-előkészítéskor. A Screen Type (Szűrés típusa) paraméter értéke Basic (Alap) vagy Genomewide (Teljes genom) lehet, és azt határozza meg, hogy a rendszer milyen típusú szűrést alkalmazzon a mintánál.

- 1 Válassza az **Assay Configuration** (Vizsgálatkonfiguráció) lehetőséget.
- 2 A Target Library Concentration (Cél könyvtár-koncentráció) (pg/μl) mezőben adja meg a kívánt értéket.
- 3 Állítsa be a Default Sex Chromosome Reporting (Alapértelmezett nemikromoszóma-jelentés) paramétert a kívánt értékre.
- 4 Állítsa be a Screen Type (Szűrés típusa) paramétert a kívánt értékre.
- 5 Válassza az **Apply** (Alkalmaz) lehetőséget.

Fedélzeti betanító eszköz

Hibaelhárítás során szükség lehet a betanított pozícióértékek exportálására. A pozíciókat és azok értékeit tartalmazó lista létrehozásához használja a Deck Teach Toolt.

- 1 Válassza a **Deck Teach Tool** eszközt.
- 2 Válassza az **Export** (Exportálás) lehetőséget.
- 3 Adja meg a betanított deckpozíciókat tartalmazó szöveges fájl mentési helyét.
- 4 Válassza az **OK** lehetőséget.
A Deck Teach Tool elmenti a Workflow Managerben található összes betanított Labware pozíció értékeit tartalmazó szöveges fájlt.
- 5 A Method Selection (Eljárásválasztó) képernyőre történő visszalépéshez válassza a **Cancel** (Mégse) lehetőséget.

3. fejezet: Új generációs szekvenálógép

Bevezetés	13
Szekvenálási pool	13
Adattár-integráció	13
Elemzési teljesítmény	14
A hálózati forgalom korlátai	14
VeriSeq NIPT Local Run Manager	14

Bevezetés

Egy új generációs szekvenálórendszer szekvenálási kiolvasásokat készít a kvantifikált könyvtárpool összes mintájáról, és az Onsite Serveren keresztül a VeriSeq NIPT Solution v2-vel integrálja azokat. A szekvenálási adatokat az Assay Software elemzéskezelője értékeli ki.

Egy új generációs szekvenálórendszer és a VeriSeq NIPT Solution v2 integrálásakor vegye figyelembe a következőket.

- ▶ Adattárolás integrálása.
- ▶ Elemzési teljesítmény.
- ▶ A hálózati forgalom korlátjai.

Szekvenálási pool

Az Assay Software működéséhez egy új generációs szekvenálógép szükséges, amely képes az előkészített könyvtárpoolból szekvenálási adatokat létrehozni a következő specifikációk alapján:

- ▶ 2 x 36 páros végű kiolvasás készítése.
- ▶ Kompatibilitás a VeriSeq NIPT Sample Prep Kit minta-előkészítési készletben lévő indexadapterekkel.
- ▶ Kétcsatornás kémia.
- ▶ .BCL fájlok automatikus létrehozása.

Adattár-integráció

A VeriSeq NIPT Solution v2 általános szekvenálási futtatási feladat elvégzésekor 25–30 GB szabad hely szükséges az új generációs szekvenálási rendszeradatok számára. A tényleges adatméret a végső klasztersűrűség függvényében változhat. Az Onsite Server több mint 7,5 TB tárhelyet biztosít, ami körülbelül 300 szekvenálási futtatáshoz elegendő ($7500 / 25 = 300$).

Adattárolási célokra képezze le a új generációs szekvenálórendszert az Onsite Serverre az alábbi módszerek egyikével:

- ▶ Adattárként használja az Onsite Servert. Ebben a konfigurációban a szekvenálógép közvetlenül a szerverre van leképezve, és az adatok tárolása a helyi meghajtón történik.
- ▶ Nagy kapacitású laborban használjon hálózati tárolót (NAS). Konfigurálja az új generációs szekvenálórendszert, hogy a szekvenálási adatokat közvetlenül a NAS egy adott helyén tárolja. Ebben a beállításban az Onsite Servert a NAS adott helyének ellenőrzésére konfigurálhatja, amely lehetővé teszi a szerver számára, hogy figyelemmel kísérje a következő szekvenálási futtatásokat. Új generációs szekvenálórendszerek hozzáadásával megnövelhető a mintafeldolgozási teljesítmény. A szerver NAS-ra való leképezésével kapcsolatos további információért lásd: *Megosztott hálózati meghajtók kezelése*, 25. oldal.

Az új generációs szekvenálórendszerek szerverre vagy a NAS-ra való leképezésével kapcsolatos további információért lásd a rendszer használati útmutatóját.

Elemzési teljesítmény

A VeriSeq NIPT Analysis Pipeline jellemzően 5 óra alatt dolgozza fel egy szekvenálási futtatás adatait. Ha bővíteni szeretné a laboratóriumot, hogy több mintát tudjon feldolgozni, akkor vegye figyelembe, hogy egy szerver naponta legfeljebb négy futtatást tud feldolgozni, azaz $48 \text{ minta} \times 4 = 192 \text{ mintát}$ naponta. További bővítési megoldásokért forduljon az Illumina ügyfélszolgálatához.

A hálózati forgalom korlátai

A VeriSeq NIPT Solution v2 a laboratórium helyi hálózatát (LAN) használja az új generációs szekvenálórendszer, az Onsite Server és a NAS (ha van) közötti adatcseréhez. A feldolgozható minták mennyiségének növelésekor az informatikai infrastruktúra adatforgalmára vonatkozó következő korlátozásokat vegye figyelembe:

- ▶ A körülbelül 10 óra alatt létrehozott 25 GB-nyi adat átlagos adatátviteli sebessége kb. 0,7 MB/mp szekvenálógépenként.
- ▶ Előfordulhat, hogy a laboratórium infrastruktúrájának más forrásokból származó adatforgalmat is támogatnia kell, így ezekkel is számolni kell.

VeriSeq NIPT Local Run Manager

Ha a VeriSeq NIPT Local Run Manager (LRM) modullal ellátott új generációs szekvenálórendszert használ, akkor a szekvenálás előkészítéséhez járjon el az alábbiak szerint:

- 1 A Local Run Manager modulon válassza ki a **Create Run** (Futtatás létrehozása) lehetőséget.
- 2 A legördülő menüből válassza ki a **VeriSeq NIPT** lehetőséget.
- 3 Töltse ki az alábbi mezőket.
 - ▶ Run Name (Futtatás neve)
 - ▶ Run Description (Futtatás leírása) (nem kötelező)
 - ▶ Pool Barcode (Pool vonalkódja)



FIGYELEM!

Az LRM modulon megadott pool vonalkódnak egyeznie kell a Workflow Manager alkalmazásban megadott pool vonalkóddal. Ha a futtatási beállítások nem megfelelők, akkor az Assay Software visszadobhatja a futtatást és szükség lehet a szekvenálás ismételt elvégzésére.

- 4 Válassza ki a **Save Run** (Futtatás mentése) lehetőséget.

Ha végzett a futtatás beállításával, akkor a műszer szoftverén tudja elindítani a futtatást.

4. fejezet: VeriSeq NIPT Assay Software v2

Bevezetés	15
Az Assay Software komponensei	16
Webes kezelőfelület	19
Elemzés és jelentéskészítés	30
VeriSeq NIPT Onsite Server v2	33

Bevezetés

A VeriSeq NIPT Assay Software v2 statisztikai adatokat generál a vizsgált minták kromoszóma-példányszámainak kiértékeléséhez és meghatározza az elemzésre kiválasztott kromoszómák aneuploiditását. Az, hogy a rendszer mely kromoszómákon végzi el az elemzést, a kiválasztott szűréstípustól függ, mely lehet Basic (Alap) (21-es, 18-as, 13-as, X és Y kromoszóma) vagy Genomewide (Teljes genom) (az összes kromoszóma). A Genomewide (Teljes genom) opció kiválasztása esetén a szoftver az autoszom példányszámtöbblet és -hiány szubkromoszóma-régióinak jelenlétét is megvizsgálja. Az új generációs szekvenálóműszer 36 bázispár végű kiolvasás formátumú elemzést generál.

A VeriSeq NIPT Assay Software v2 a VeriSeq Onsite Server v2 rendszeren üzemel. Az Onsite Server a VeriSeq NIPT Solution v2 központi eleme, amely elérhetővé teszi a felhasználó számára a VeriSeq NIPT Workflow Manager alkalmazást és az új generációs szekvenálórendszert.

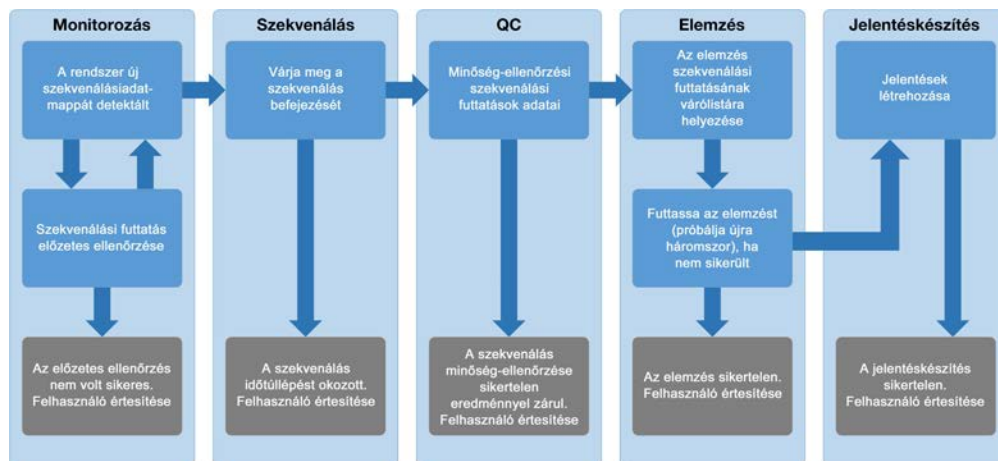
Az Assay Software összepárosítja a kiolvasásokat a referencia humán genommal és elvégzi az elemzést azokon a kiolvasásokon, amelyek egyeznek a genom egyedi pozícióival vagy régióival. Az Assay Software kizárja azokat a duplikált kiolvasásokat és régiókat, amelyek az euploid mintákon nagy varianciával társulnak. Normalizálja a szekvenálási adatokat a nukleotidtartalmakhoz, valamint korrigálja a sarzseffekteket és a varianciát okozó egyéb, nem kívánt forrásokat. A cfDNS töredék hosszának információját a páros végű szekvenálási kiolvasásokból származtatja. Az Assay Software ezenkívül felméri a szekvenálási lefedettségi adatokat azokon a régiókon, amelyek közismerten gazdagok a magzati vagy anyai cfDNS-ben. A töredék hosszából és a lefedettség elemzéséből generált adatokat felhasználva megbecsüli az egyes minták magzati frakcióját (FF).

A felhasználó kiválaszthatja a szűrési opciókat az egyes mintákhoz, és az Assay Software ezek szerint jelenti, hogy talált-e rendellenességet vagy sem. Az alap szűrés esetén minden rendellenesség aneuploiditás. A teljes genomon végzett szűrés esetén a rendellenesség lehet aneuploiditás vagy részleges törlés/duplikáció.

Az Assay Software komponensei

Az Assay Software folyamatosan fut, és figyeli az új szekvenálási adatokat, amint azok bekerülnek az Onsite Serveren lévő Input mappába. Új szekvenálási futtatás azonosításakor az alábbi műveleteket hajtja végre.

3. ábra: Az adatok áramlásának diagramja



- Monitorozás** – Előzetesen ellenőrzi az új szekvenálási futtatás validitását. A validitási ellenőrzés során a rendszer ellenőrzi a futtatási paraméterek kompatibilitását (az értékek megfelelnek a várt értékeknek), társítja az áramlási cellát egy ismert, meglévő poolcsohöz, valamint ellenőrzi, hogy az adott poolban szereplő minták eredményeiről nem született-e már korábban jelentés (ismételt futtatás). Ha ezen ellenőrzések bármelyike sikertelen eredménnyel zárul, akkor a rendszer e-mailben értesíti a felhasználót, valamint riasztást ad a webes kezelőfelületen.
- Szekvenálás** – Folyamatosan figyeli, hogy a szekvenálási futtatás elkészült-e. A futtatásnak meghatározott időn belül el kell készülnie. Ha ez az idő letelik, de a futtatás nem készül el, akkor a rendszer e-mailben értesíti a felhasználót, valamint riasztást ad a webes kezelőfelületen.
- Minőség-ellenőrzés** – Megvizsgálja a szekvenológép által létrehozott InterOp minőség-ellenőrzési fájlokat. Az Assay Software ellenőrzi a klaszterek számát, a klasztersűrűséget és a kiolvasások minőségi pontszámait. Ha a minőség-ellenőrzési feltételek nem teljesülnek, akkor a rendszer e-mailben értesíti a felhasználót, valamint riasztást ad a webes kezelőfelületen.
- Elemzés** – A szerveren beállított, különböző műszerek által generált szekvenálási futtatások elemzési sorát kezeli. A szerver egyszerre egy elemzési munkát végez, és időrendi sorrendben (FIFO) végzi el azokat. A sikeres elemzést követően megkezdje a sorban következő futtatás elemzését. Ha az elemzés sikertelenül zárul vagy időtúllépést okoz, akkor az Assay Software automatikusan újraindítja az elemzést. A szoftver legfeljebb háromszor próbálkozik újra. A rendszer minden sikertelen próbálkozásról e-mailben értesíti a felhasználót, valamint riasztást ad a webes kezelőfelületen.
- Jelentéskészítés** – Az elemzés befejezése után létrehozza a végeredményeket tartalmazó jelentést. Ha hiba történik, és a jelentés nem jön létre, akkor a rendszer e-mailben értesíti a felhasználót, valamint riasztást ad a webes kezelőfelületen.

Assay Software feladatok

Az Assay Software automatizált és a felhasználó által kezdeményezett feladatokat egyaránt képes végrehajtani.

Automatizált feladatok

Az Assay Software az alábbi automatizált feladatokat végzi el:

- ▶ **Sample preparation log collation and storage** (Minta-előkészítési napló egyeztetése és tárolása) – A rendszer minden lépés végén készít kimeneti fájlokat, amelyek az Output mappa ProcessLogs mappájába kerülnek. További információk: [A jelentésfájl felépítése, 38. oldal.](#) (áttekintés), valamint [Folyamatjelentések, 49. oldal](#) (részletes leírás).
- ▶ **Alert, email, and report notification generation** (Riasztási, e-mailes és jelentésértesítések létrehozása) – Felügyeli a sarzs, a pool és a minta validitási állapotát a minta-előkészítési lépések és a szekvenálási adatok, illetve elemzésadatok minőség-ellenőrzése során, külön-külön az egyes mintáknál. Az Assay Software ezen validitási ellenőrzések alapján határozza meg, hogy a folyamat folytatható-e, és hogy az eredményeket jelenteni kell-e. Ha a minőség-ellenőrzési eredmények alapján egy sarzs vagy pool érvénytelenítődik, az Assay Software megszakítja a folyamatot. Ekkor a felhasználó e-mailes értesítést kap, létrejön egy jelentés, és megjelenik egy riasztás a webes kezelőfelületen.
- ▶ **Sequence data analysis** (Szekvenálási adatok elemzése) – Az integrált NIPT Analysis Software segítségével elemzi az egyes, a poolban multiplexált minták nyers szekvenálási adatait. Az Assay Software meghatározza az egyes minták aneuploiditási eredményeit. A rendszer a felhasználó által érvénytelenített vagy törölt minták eredményeit nem jelenti. A minőség-ellenőrzési feltételeknek nem megfelelő minták esetében a rendszer indoklást ad a sikertelenség okáról, magukat az eredményeket azonban nem jeleníti meg. További információk: [NIPT-jelentés, 41. oldal.](#)
- ▶ **Results file generation** (Eredményfájl létrehozása) – A minta eredményeit egy tabulátorral elválasztott értékfájlban hozza létre; a fájlt az Output mappába menti. További információk: [NIPT-jelentés, 41. oldal.](#)
- ▶ **Report generation** (Jelentés létrehozása) – Az Assay Software létrehozza a kiegészítő információkat, értesítéseket és folyamatjelentéseket. További információk: [Rendszerjelentések, 38. oldal.](#)
- ▶ **Sample, pool, and batch invalidation** (A minta, a pool és a sarzs érvénytelenítése) –
 - ▶ **Sample invalidation** (Minta érvénytelenítése) – Az Assay Software akkor jelöl meg érvénytelenként egy adott mintát, amikor a felhasználó:
 - ▶ Manuálisan érvényteleníti a mintát.
 - ▶ Az egész lemezt érvényteleníti a könyvtár-előkészítés során, még a poolok létrehozása előtt. Minta érvénytelenként való megjelölése esetén a rendszer automatikusan létrehozza a mintaérvényesítési jelentést. Lásd: [Mintaérvénytelenítési jelentés, 48. oldal.](#)
 - ▶ **Pool and batch invalidation report generation** (Pool- és sarzsérvénytelenítési jelentés létrehozása) – A poolokat és a sarzsokat csak a felhasználó tudja érvényteleníteni. Az érvénytelenített poolokat a rendszer nem dolgozza fel. Azokat a poolokat, amelyek már létre lettek hozva egy érvénytelen sarzsból, a rendszer nem érvényteleníti automatikusan, így azok feldolgozhatók. Érvénytelenített sarzsból azonban nem lehet új poolt létrehozni. Pool érvénytelenítésekor a rendszer kiad egy pool-újravizsgálási kérelem jelentést. Ennek feltételei az alábbiak:
 - ▶ Érvényes sarzs.
 - ▶ Az adott sarzshoz nincs több elérhető pool.
 - ▶ A megengedett poolok száma még nem lett elérve az adott sarzsnál.
 További információk: [Pool-újravizsgálási kérelem jelentés, 49. oldal.](#)

- ▶ **Retest management** (Újra vizsgálás kezelése) –
 - ▶ **Pool failures** (Sikertelen poolok) – A sikertelen poolok jellemzően olyan poolok, amelyek elbuktak a szekvenálási minőség-ellenőrzésen. Ha a futtatást megszakítják, az Assay Software nem folytatja a sikertelen poolok feldolgozását. Ismételtel végezze el a szekvenálást egy második pool részmintával.
 - ▶ **Sample failures** (Sikertelen minták) – A szoftver lehetővé teszi, hogy szükség esetén ismét elvégezze a vizsgálatokat a sikertelen mintákon. A sikertelen mintákat egy új sarzsba kell belevenni, majd a vizsgálat lépésein végigmenve újra fel kell dolgozni.
 - ▶ **Reruns** (Újrafuttatások) – A rendszer nem végzi el azon poolok ismételt elemzését, amelyek korábban már sikeresen feldolgozott és jelentett mintákat tartalmaznak. A minták újrafuttatásához a mintát egy új lemezbe kell helyezni és egy új sarzsba kell belevenni.

Felhasználói feladatok

A VeriSeq NIPT Solution v2 segítségével a felhasználók az alábbi feladatokat végezhetik el:

A Workflow Manager használatával:

- ▶ Egy adott mintának, egy adott sarzs összes mintájának vagy egy adott poolhoz tartozó összes mintának az érvénytelenítése.
- ▶ Egy adott minta megjelölése töröltként. Az Assay Software ezután a végeredményeket tartalmazó jelentésben töröltként fogja megjelölni az eredményt.

Az Assay Software használatával a következőket végezheti el:

- ▶ A laboratórium hálózati infrastruktúrájába telepítendő és integrálandó szoftver konfigurálása.
- ▶ A konfigurációs beállítások módosítása – például hálózati beállítások, megosztott mappa helye vagy felhasználói fiókok kezelése.
- ▶ A rendszer és a sarzs állapotának, az eredmény- és sarzsfeldolgozási jelentés, a tevékenység- és auditnaplók, valamint a vizsgálati eredmények megtekintése.



MEGJEGYZÉS

Az elérhető feladatok a felhasználó jogosultságától függnnek. További információk: *Felhasználói szerepkörök hozzárendelése*, 24. oldal.

Szekvenáláskezelő

Az Assay Software a szekvenáláskezelőn keresztül kezeli a szekvenálóműszerek által létrehozott szekvenálási futtatásokat. Beazonosítja az új szekvenálási futtatásokat, validálja a futtatási paramétereket és összekapcsolja a pool vonalkódot egy, a könyvtár-előkészítési folyamat során létrehozott ismert poolal. Ha nincs mód társításra, akkor értesíti a felhasználót és leállítja a szekvenálási futtatás feldolgozását.

A sikeres validálás után az Assay Software tovább folytatja a szekvenálási futtatások monitorozását egészen addig, amíg azok el nem készülnek. A kész szekvenálási futtatások bekerülnek az analitikaifolyamat-kezelő feldolgozásra váró sorába (lásd: *Analitikaifolyamat-kezelő*, 19. oldal).

Szekvenálásfuttatási kompatibilitás

A szerver csak azokat a szekvenálási futtatásokat elemzi, amelyek kompatibilisek a cfDNS analitikai munkafolyamattal.

A bázisazonosítók létrehozásához kizárólag kompatibilis szekvenálási eljárásokat és szoftververziókat használjon.

**MEGJEGYZÉS**

Annak biztosítása érdekében, hogy az adatok minősége a specifikációkon belül legyen, rendszeresen ellenőrizze a szekvenálásiadat-teljesítmény mérőszámait.

A VeriSeq NIPT Local Run Manager modul a következő olvasási paraméterekkel konfigurálja a szekvenálást:

- ▶ Páros végű futtatás 2 x 36 ciklusolvasással.
- ▶ Kettős indexálás két 8 ciklusos indexolvasással.

Analitikaifolyamat-kezelő

Az analitikaifolyamat-kezelő indítja el az aneuploiditási detektálás folyamatát. A folyamat egyszerre egy szekvenálási futtatást dolgoz fel, amely poolonként átlagosan legfeljebb 5 órát vesz igénybe. Ha a folyamat nem tudja feldolgozni a poolt, vagy áramkimaradás, illetve időtűllépés miatt nem tudja befejezni az elemzést, az analitikaifolyamat-kezelő automatikusan újra a feladatlistára helyezi a futtatást. Ha a pool feldolgozása egymás után háromszor is sikertelenül végződik, a rendszer sikertelenként jelöli meg a futtatást, és értesíti a felhasználót.

Sikereselemzés esetén a rendszer elkészíti a NIPT-jelentést. További információk: *NIPT-jelentés, 41. oldal.*

Munkafolyamat határideje és tárolási követelmények

A cfDNA (cfDNS) analitikai munkafolyamatra az alábbi idő- és tárhelykorlátozások érvényesek.

Paraméter	Alapértelmezett érték
Maximális szekvenálási idő	20 óra
Maximális elemzési idő	10 óra
Minimális átmenetítár-méret	900 GB

Webes kezelőfelület

Az Assay Software helyi webes kezelőfelületet biztosít, amelyen keresztül a hálózatról bárholnan könnyedén elérhető az Onsite Server.

**MEGJEGYZÉS**

Az Assay Software webes felhasználói felülete nem támogatja a mobil eszközöket.

A webes kezelőfelület az alábbi funkciókkal rendelkezik:

- ▶ **View recent activities** (Legutóbbi tevékenységek megtekintése) – Megmutatja, hogy milyen lépések lettek végrehajtva a vizsgálat során. Számos ilyen tevékenységről a rendszer e-mailben is értesíti a felhasználót. További információk: *Az Assay Software értesítései, 58. oldal.*
- ▶ **View errors and alerts** (Hibák és riasztások megtekintése) – Megmutatja azokat a problémákat, amelyek megakadályozhatják a vizsgálat folytatását. A rendszer a hibaüzeneteket és a riasztásokat elküldi e-mailben a felhasználónak. További információk: *Az Assay Software értesítései, 58. oldal.*
- ▶ **Configure the server network settings** (A szerver hálózati beállításainak konfigurálása) – A hálózat konfigurálását rendszerint elvégzik az Illumina munkatársai a rendszer üzembe helyezésékor. Ha azonban a helyi hálózaton változtatások történtek, akkor szükség lehet ezen beállítások módosítására. További információk: *Hálózati és szerverbeállítások módosítása, 27. oldal.*


- ▶ **Manage server access** (Szerverhozzáférés kezelése) – Az Onsite Server rendszergazda és kezelő szintű hozzáférést különböztet meg. Ezek határozzák meg, hogy milyen tevékenységeket, riasztásokat és hibanaplókat lehet megtekinteni, valamint hogy milyen módosításokat lehet végrehajtani a hálózati és adatkiosztási beállításokon. További információk: *Felhasználók kezelése, 23. oldal.*
- ▶ **Configure sequencing data folder** (Szekvenálási adatok mappájának konfigurálása) – Alapértelmezés szerint a rendszer a szerveren tárolja a szekvenálási adatokat. Egy központi NAS segítségével azonban a tárhely kibővítésére is lehetőség van. További információk: *Megosztott hálózati meghajtók kezelése, 25. oldal.*
- ▶ **Configure email notification subscribers list** (Az e-mailes értesítők feliratkozóinak konfigurálása) – Azon feliratkozók kezelése, akik e-mailes értesítőt kapnak a hibaüzenetekről és a vizsgálati folyamat során jelentkező riasztásokról. További információkért lásd: *A rendszer e-mailes értesítéseinek beállítása, 28. oldal.*
- ▶ **Configure database backup encryption** (Adatbázis biztonsági másolata titkosításának konfigurálása) – Engedélyezi az adatbázis kiszolgálón található biztonsági másolatainak titkosítását és a titkosítási jelszó beállítását. Ez lehetővé teszi egy ideiglenes, titkosítatlan biztonsági másolat létrehozását is. További tájékoztatásért lásd: *A biztonsági másolat titkosításának konfigurálása, 29. oldal.*
- ▶ **Configure network passwords** (Hálózati jelszavak konfigurálása) – A kiszolgáló, valamint a két szekvenátor és a VeriSeq NIPT Microlab STAR közötti kommunikációhoz szükséges hálózati jelszavak beállítása. További tájékoztatásért lásd: *Hálózati jelszavak konfigurálása, 30. oldal.*
- ▶ **Reboot or shutdown the server** (Szerver újraindítása vagy leállítása) – A szerver újraindítása vagy leállítása, szükség szerint. Újraindításra vagy leállításra bizonyos konfigurációs beállítások érvénybe léptetéséhez, vagy egy szerverhiba helyreállításához lehet szükség. További információk: *A szerver újraindítása, 35. oldal. oldal és A szerver leállítása, 36. oldal.*

Végfelhasználói licencmegállapodás

A webes kezelőfelületre történő első bejelentkezéskor el kell fogadnia a végfelhasználói licencszerződést (EULA). A **Download EULA** (EULA letöltése) elemre kattintva letöltheti a végfelhasználói licencszerződést a számítógépére. A szoftver használatához a webes kezelőfelületen történő munkavégzés előtt el kell fogadnia a licencszerződést.

Miután elfogadta, visszatérhet a licencszerződés oldalára és letöltheti a dokumentumot, ha szüksége van rá.

A webes kezelőfelület konfigurálása

Válassza ki a Beállítások ikont . Ekkor megjelenik egy legördülő lista a konfigurációs beállításokkal. Az, hogy milyen beállítások jelennek meg, a felhasználó szerepkörétől és a kapcsolódó jogosultságoktól függ. További információk: *Felhasználói szerepkörök hozzárendelése, 24. oldal.*



MEGJEGYZÉS

A technikusok ezekhez a funkciókhoz egyáltalán nem férnek hozzá.

Beállítás	Leírás
User Management (Felhasználókezelés)	Felhasználók hozzáadása, aktiválása/inaktiválása és módosítása. Kizárólag szervizmérnökök és rendszergazdák számára.
Email Configuration (E-mail-konfiguráció)	Az e-mailes értesítések feliratkozói listájának módosítása.

Beállítás	Leírás
Backup Encryption (Biztonsági másolat titkosítása)	Az adatbázis biztonsági másolatai titkosításának és egy ideiglenes, nem titkosított biztonsági másolat készítésének engedélyezése.
Network Passwords (Hálózati jelszavak)	A kiszolgáló és a rendszer összetevői közötti kommunikációhoz szükséges hálózati jelszavak beállítása.
Reboot Server (Szerver újraindítása)	Kizárólag szervizmérnökök és rendszergazdák számára.
Shut Down Server (Szerver leállítása)	Kizárólag szervizmérnökök és rendszergazdák számára.

Bejelentkezés a webes kezelőfelületre

Az Assay Software megnyitásához és a bejelentkezéshez:

- Egy olyan számítógépen, amelyik csatlakoztatva van ugyanahhoz a hálózathoz, mint az Onsite Server, nyissa meg az alábbi webböngészők egyikét:
 - ▶ Chrome v69 vagy újabb
 - ▶ Firefox v62 vagy újabb
 - ▶ Internet Explorer v11 vagy újabb
- Adja meg az Illumina által a telepítéskor megadott szerver-IP-címet vagy szervert nevet, ami a következőképp néz ki: \\<a VeriSeq Onsite Server v2 IP-címe>\login.
Például: \\10.10.10.10\login.
- Ha a böngésző megjelenít egy biztonsági figyelmeztetést, akkor adja hozzá a címet a kivételekhez, hogy megjelenjen a bejelentkezési képernyő.
- A bejelentkezési képernyőn adja meg az Illumina által megadott felhasználónevet és jelszót (ügyelve a kis- és nagybetűkre), majd válassza a **Log In** (Bejelentkezés) lehetőséget.



MEGJEGYZÉS

Az Assay Software 10perc inaktivitás után automatikusan kijelentkezteti az aktuális felhasználót.

Az infópult használata

A VeriSeq NIPT Assay Software v2 Dashboard (Infópult) fő navigációs ablaka bejelentkezés után jelenik meg. Ha bármikor vissza szeretne térni a **Dashboard** (Infópult) képernyőre, csak válassza a Dashboard (Infópult) menüelemet.

A Dashboard (Infópult) képernyőn mindig a legutóbbi 50 naplózott tevékenység látható (csak a naplózott események kerülnek megjelenítésre, így 50-nél kevesebb tétel is szerepelhet a képernyőn). A tevékenységtáblázat jobb alsó sarkában található **Previous** (Előző) lehetőséget választva a korábbi 50 tevékenység előzményét is megtekintheti.

4. ábra: VeriSeq NIPT Assay Software Infópult

The screenshot shows a web dashboard with a header 'Dashboard' and a navigation menu with 'Recent activities', 'Recent errors', and 'Server status'. The 'Recent activities' tab is active, displaying a table with the following data:

WHEN	USER	SUBSYSTEM	DETAILS	LEVEL
2016-07-29 09:17 PDT		Assay	Aneuploidy Detection Report generated for '160728_NB551043_0005_AHCLWJBGXY'	Activity
2016-07-29 09:17 PDT		Assay	Analysis started for '160728_NS500411_0171_AHCLGJBGXY'	Activity
2016-07-29 05:23 PDT		Assay	Sequencing QC passed for '160728_NS500411_0171_AHCLGJBGXY'	Activity
2016-07-29 05:14 PDT		Assay	Analysis started for '160728_NB551043_0005_AHCLWJBGXY'	Activity
2016-07-29 05:14 PDT		Assay	Sequencing QC passed for '160728_NB551043_0005_AHCLWJBGXY'	Activity
2016-07-28 19:56 PDT		Assay	Sequencing started for '160728_NB551043_0005_AHCLWJBGXY'	Activity
2016-07-28 19:55 PDT		Assay	Sequencing started for '160728_NS500411_0171_AHCLGJBGXY'	Activity
2016-07-28 17:18 PDT		Assay	Batch 'DVT0151_PL02_1': pool 'PT2008505' created	Activity
2016-07-28 17:18 PDT		Assay	Batch 'DVT0151_PL02_1': pool 'PT2008521' created	Activity
2016-07-28 16:14 PDT		Assay	Batch 'DVT0151_PL02_1' completed library	Activity
2016-07-28 10:30 PDT		Assay	Batch 'DVT0151_PL02_1' initiated	Activity

Új tevékenységek megtekintése

A Recent Activities (Legutóbbi tevékenységek) lapon a legutóbbi Assay Software és Onsite Server tevékenységek rövid leírása található.

Név	Leírás
When (Időpont)	A tevékenység dátuma és ideje
User (Felhasználó)	A tevékenységet végrehajtó felhasználó (ha értelmezhető)
Subsystem (Alrendszer)	A tevékenységet végrehajtó entitás vagy folyamat, például felhasználó, vizsgálat vagy konfiguráció
Details (Részletek)	A tevékenység leírása
Level (Szint)	A tevékenységhez hozzárendelt szint. Lehetséges opciók: <ul style="list-style-type: none"> • Activity (Tevékenység) – Szervertevékenységet jelez, például rendszer-újraindítást vagy felhasználói bejelentkezést/kijelentkezést. • Notice (Értesítés) – Sikertelenül végrehajtott lépést jelez. Ilyen lehet például egy minta érvénytelenítése vagy a minőség-ellenőrzés sikertelensége. • Warning (Figyelmeztetés) – Azt jelzi, hogy hiba történt egy normál végrehajtás vagy hardverfunkció alkalmazása közben. Ilyen lehet például egy nem felismert futtatási paraméter vagy sikertelen elemzés.

Új hibák megtekintése

A Recent Errors (Legutóbbi hibák) lapon a legutóbbi szoftver- és szervert hibák rövid leírása található.

Név	Leírás
When (Időpont)	A tevékenység dátuma és ideje
User (Felhasználó)	A tevékenységet végrehajtó felhasználó (ha értelmezhető)
Subsystem (Alrendszer)	A tevékenységet végrehajtó entitás vagy folyamat, például felhasználó, vizsgálat vagy konfiguráció
Details (Részletek)	A tevékenység leírása
Level (Szint)	A tevékenységhez hozzárendelt szint. Lehetséges opciók: <ul style="list-style-type: none"> • Urgent (Sürgős) – Súlyos hardverhiba, amely akadályozza a rendszer működését. Vegye fel a kapcsolatot az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával. • Alert (Riasztás) – A normál működés során bekövetkező hiba. Ilyen lehet például a jelentés létrehozását megakadályozó konfigurációs hiba, elégtelen mennyiségű szabad hely vagy a lemez megsérülése. • Error (Hiba) – A normál működés során bekövetkező rendszer- vagy szervert hiba. Ilyen lehet például egy konfigurációs fájl hiba vagy hardveres hiba.

Rendszerállapot és riasztások megtekintése

A szervert állapot összefoglalásának megtekintéséhez a Dashboard (Infópult) helyen válassza ki a **Server Status** (Szerver állapota) fület.

Az összefoglalón az alábbiak láthatók:

- ▶ **Date** (Dátum) – Aktuális dátum és idő
- ▶ **Time zone** (Időzóna) – A szervert beállított időzóna; az e-mailek, a riasztások és a jelentések dátumánál és idejénél használatos
- ▶ **Hostname** (Kiszolgálónév) – A rendszer neve, mely a hálózat kiszolgálónevéből és a DNS-tartománynevéből áll
- ▶ **Disk space usage** (Használt lemezterület) – Az adatok tárolására jelenleg használt lemezterület százalékos formában
- ▶ **Software** (Szoftver) – Szoftverszabályozási konfiguráció (pl. CE-IVD)
- ▶ **Version** (Verzió) – A VeriSeq NIPT Assay Software v2 verziója

Az összefoglalón ezenkívül megjelenhet egy **Server alarm** (Szerverriasztás) gomb is, mely a RAID vezérlő riasztásának elnémitására szolgál. Ezt a gombot csak a rendszergazdák látják. Ha megnyomták ezt a gombot, utána vegye fel a kapcsolatot az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával a további segítségért.

Felhasználók kezelése



MEGJEGYZÉS

Kizárólag a szervizmérnökök és a rendszergazdák rendelkeznek a technikusok és az egyéb, a sajátjukéval azonos szinten lévő felhasználók hozzáadásához, módosításához és törléséhez szükséges jogosultságokkal.

Felhasználói szerepkörök hozzárendelése

A felhasználói szerepkörök határozzák meg egy felhasználó hozzáférési és feladat-végrehajtási jogosultságait.

Szerepkör	Leírás
Szolgáltatás	Egy Illumina szervizmérnök, aki a rendszer első telepítését és beállítását végzi (a rendszergazda felhasználói szerepkört is ő hozza létre). Emellett a hibaelhárítást, a szervert javítást, a szervert beállítást és a konfigurációs beállítások módosítását is ő végzi el, valamint folyamatos szoftvertámogatást nyújt.
Rendszergazda	Egy laboratóriumi rendszergazda, aki beállítja és karbantartja a konfigurációs beállításokat, kezeli a felhasználókat, létrehozza az e-mailre feliratkozó felhasználók listáját, valamint újraindítja és leállítja a szervert.
Technikus	Egy laboratóriumi technikus, aki a rendszerállapotot és a riasztásokat tekintheti meg.

Felhasználók hozzáadása

Az első telepítéskor egy Illumina-szervizmérnök megadja a rendszergazda felhasználót.

Felhasználók hozzáadásához:

- 1 A User Management (Felhasználókezelés) képernyőn válassza az **Add New User** (Új felhasználó hozzáadása) lehetőséget.



MEGJEGYZÉS

Minden mezőt kötelező kitölteni.

- 2 Adja meg a felhasználónevet.



MEGJEGYZÉS

A felhasználónév kisbetűket, nagybetűket, számokat (a–z, A–Z, 0–9), aláhúzásjelet (_) és kötőjelet (-) tartalmazhat. A felhasználónévnek 4–20 karakter hosszúságúnak kell lennie, és legalább egy számot tartalmaznia kell. A felhasználónév első karaktere nem lehet szám.

Az Assay Software a felhasználónevek alapján azonosítja azokat a személyeket, akik az Assay Software szoftverrel különböző műveleteket és vizsgálati eljárásokat végeznek.

- 3 Adja meg a felhasználó teljes nevét. A teljes név csak a felhasználói profilon látható.
- 4 Adja meg a jelszót, majd adja meg újra a megerősítéshez.



MEGJEGYZÉS

A jelszónak 8–20 karakter hosszúságúnak kell lennie, és legalább egy nagybetűt, egy kisbetűt és egy számot kell tartalmaznia.

- 5 Adjon meg egy e-mail-címet a felhasználónak.
Minden felhasználónál egyedi e-mail-címet kell megadni.
- 6 Válassza ki a kívánt felhasználói szerepkört a legördülő listából.
- 7 Jelölje be az **Active** (Aktív) négyzetet a felhasználó azonnali aktiválásához, vagy törölje a jelölést, ha később szeretné csak aktiválni (például miután a felhasználó megkapta a szükséges képzést).
- 8 Válassz ki kétszer a **Save** (Mentés) lehetőséget a változtatások elmentéséhez és megerősítéséhez. Ezután a felhasználó a módosított adatokkal megjelenik a User Management (Felhasználókezelés) képernyőn.

Felhasználók szerkesztése

A felhasználói adatok módosításához:

- 1 A User Management (Felhasználókezelés) képernyőn válassza ki a módosítani kívánt felhasználó nevét.
- 2 Módosítsa a kívánt adatokat, majd válassza a **Save** (Mentés) lehetőséget.
- 3 Amikor a módosítások megerősítését kérő párbeszédpanel megjelenik, ismét válassza a **Save** (Mentés) lehetőséget.
Ezután a felhasználó a módosított adatokkal megjelenik a User Management (Felhasználókezelés) képernyőn.

Felhasználók inaktiválása

Felhasználó inaktiválásához:

- 1 A User Management (Felhasználókezelés) képernyőn válassza ki a kívánt felhasználónevet.
- 2 Törölje a jelölést az **Activate** (Aktiválás) négyzetből, majd válassza a **Save** (Mentés) lehetőséget.
- 3 A megerősítést kérő üzenetnél válassza a **Save** (Mentés) lehetőséget.
A felhasználó állapota a User Management (Felhasználókezelés) képernyőn „Disabled”-re (Letiltva) változik.

Megosztott hálózati meghajtók kezelése



MEGJEGYZÉS

Kizárólag a szervizmérnökök és a rendszergazdák rendelkeznek a megosztott mappák hozzáadásához, módosításához és törléséhez szükséges jogosultságokkal.

Megosztott hálózati meghajtó hozzáadása

Beállíthatja, hogy a rendszer a szekvenálási adatokat ne a szekvenálórendszerhez csatlakoztatott szerveren, hanem egy külön NAS-eszközön tárolja. A NAS nagyobb tárhelyet képes biztosítani az adatok és a rendszeres biztonsági mentések számára.

- 1 A Dashboard (Infópult) képernyőn válassza ki a **Folders** (Mappák) lehetőséget.
- 2 Válassza az **Add folder** (Mappa hozzáadása) lehetőséget.
- 3 Töltse ki az alábbi mezőket – a szükséges adatokért forduljon a rendszergazdához:
 - ▶ **Location** (Hely) – A NAS teljes elérési útvonala, amelynek tartalmaznia kell az adatok tárolására szolgáló mappa nevét is.
 - ▶ **Username** (Felhasználónév) – A NAS elérésekor az Onsite Server által kért felhasználónév.
 - ▶ **Password** (Jelszó) – A NAS elérésekor az Onsite Server által kért jelszó.
- 4 Válassza a **Save** (Mentés) lehetőséget.
- 5 A NAS-kapcsolat teszteléséhez válassza a **Test** (Teszt) lehetőséget.
Ha a csatlakozás sikertelen, egyeztesse a szerver nevét, a hely nevét, a felhasználónevet és a jelszót a rendszergazdával.
- 6 A módosítások alkalmazásához indítsa újra a szerveret.



MEGJEGYZÉS

A megosztott hálózati mappa funkció csak egy szekvenálási mappát támogat.

Megosztott hálózati meghajtók szerkesztése

- 1 A Dashboard (Infópult) képernyőn válassza ki a **Folders** (Mappák) lehetőséget.
- 2 Módosítsa az elérési útvonalat, majd válassza a **Save** (Mentés) lehetőséget.
- 3 A NAS-kapcsolat teszteléséhez válassza a **Test** (Teszt) lehetőséget.
Ha a csatlakozás sikertelen, egyeztesse a szerver nevét, a hely nevét, a felhasználónevet és a jelszót a rendszergazdával.

Megosztott hálózati meghajtók törlése

- 1 A Dashboard (Infópult) képernyőn válassza ki a **Folders** (Mappák) lehetőséget.
- 2 Válassza ki az elérési útvonalat annak módosításához.
- 3 Válassza a **Delete** (Törlés) lehetőséget a külső szekvenálási mappa eltávolításához.

Hálózati és tanúsítványbeállítások konfigurálása

Egy Illumina-szervizmérnök az első telepítés során a Network Configuration (Hálózati beállítások) képernyőn konfigurálja a hálózatot és a tanúsítványbeállításokat.



MEGJEGYZÉS

Kizárólag a szervizmérnököknek és a rendszergazdáknak van jogosultságuk a hálózati és tanúsítványbeállítások módosítására.

- 1 A Dashboard (Infópult) képernyőn válassza a **Configuration** (Konfigurálás) lehetőséget.
- 2 Válassza a **Network Configuration** (Hálózati beállítások) fület, majd szükség szerint állítsa be a hálózati beállításokat.
- 3 Az SSL-tanúsítvány létrehozásához válassza a **Certification Configuration** (Tanúsítványkonfiguráció) fület.

Tanúsítványbeállítások módosítása

Az SSL-tanúsítvány egy olyan adatfájl, amely lehetővé teszi a biztonságos kapcsolatot az Onsite Server és a böngésző között.

- 1 Az SSL-tanúsítvány beállításait a Certificate Configuration (Tanúsítvány beállítása) lapon lehet megadni és módosítani.
 - ▶ **Laboratory Email** (Laboratórium e-mail-címe) – A vizsgálatokat végző laboratórium e-mail-címe (a rendszer ellenőrzi az e-mail-cím formátumát).
 - ▶ **Organization Unit** (Szervezeti egység) – Osztály.
 - ▶ **Organization** (Szervezet) – A vizsgálatokat végző laboratórium neve.
 - ▶ **Location** (Hely) – A vizsgálatokat végző laboratórium címe.
 - ▶ **State** (Állam) – Az állam, ahol a vizsgálatokat végző laboratórium található (a rendszer automatikusan kitölti az e-mail-cím alapján).
 - ▶ **Country** (Ország) – Az ország, ahol a vizsgálatokat végző laboratórium található (a rendszer automatikusan kitölti az e-mail-cím alapján).
 - ▶ **Certificate Thumbprint (SHA1)** (Tanúsítvány-aláírás (SHA1)) – A tanúsítvány azonosítószáma.
Az SHA1 gondoskodik róla, hogy a felhasználók ne kapjanak a tanúsítványokkal kapcsolatos figyelmeztetéseket a VeriSeq NIPT Assay Software v2 elérésekor. Az SHA1 akkor jelenik meg, amikor tanúsítványt hoznak (újból) létre. További információért lásd: *Egy tanúsítvány regenerálása*, 28. oldal.

- 2 A változtatások jóváhagyásához válassza a **Save** (Mentés) lehetőséget.

Hálózati és szerverbeállítások módosítása



MEGJEGYZÉS

A szerverkapcsolati hibák elkerülése érdekében a hálózati és szerverbeállítások módosítása előtt egyeztessen a rendszergazdával.

- 1 Az Onsite Server beállításait a Network Configuration (Szerverkonfiguráció) lapon lehet megadni és módosítani.
 - ▶ **Static IP Address** (Fix IP-cím) – Az Onsite Server számára kijelölt IP-cím.
 - ▶ **Subnet Mask** (Alhálózati maszk) – A helyi hálózati alhálózati maszkja.
 - ▶ **Default Gateway Address** (Alapértelmezett átjárócím) – Az alapértelmezett útválasztási IP-cím.
 - ▶ **Hostname** (Kiszolgálónév) – Az Onsite Server hálózati hivatkozási neve (alapértelmezés szerint „localhost”).
 - ▶ **DNS Suffix** (DNS utótag) – A kijelölt DNS utótag.
 - ▶ **Nameserver 1 and 2** (Névszerver 1 és 2) – A DNS-szerver IP-címei vagy nevei.
 - ▶ **NTP Time Server 1 and 2** (NTP időszerver 1 és 2) – NTP időszinkronizációs szerverek.
 - ▶ **MAC Address** (MAC-cím) – A szerver hálózati MAC-címe (nem módosítható).
 - ▶ **Timezone** (Időzóna) – A szerver helyi időzónája.
- 2 Ellenőrizze, hogy a megadott értékek megfelelőek-e, majd válassza a **Save** (Mentés) lehetőséget a szerver újraindításához és a változtatások életbe léptetéséhez.



FIGYELEM!

Nem megfelelő beállítások esetén a kapcsolat megszakadhat a szerverrel.

Egy tanúsítvány letöltése és telepítése

Egy SSL tanúsítvány letöltéséhez és telepítéséhez:

- 1 A Dashboard (Infópult) képernyőn válassza a **Configuration** (Konfigurálás) lehetőséget.
- 2 Válassza a **Certification Configuration** (Tanúsítványkonfiguráció) fület.
- 3 A Network Configuration (Hálózati beállítások) képernyőn válassza a **Download Certificate** (Tanúsítvány letöltése) elemet.
Letöltődik a root_cert.der tanúsítványfájl.



MEGJEGYZÉS

Ha a rendszer felszólítja a fájl mentésére, válasszon egy megjegyezhető helyet. Ha nem, keresse meg a letöltések alapértelmezett helyét. Egyes böngészők automatikusan mentik a fájlt egy Downloads nevű mappába.

- 4 Keresse meg a mappát azon a számítógépen, amelyen mentette a fájlt.
- 5 A jobb egérgombbal kattintson **root_cert.der** fájlra, és válassza az **Install Certificate** (Tanúsítvány telepítése) elemet.
Ha biztonsági figyelmeztetési ablak jelenik meg, a fájl megnyitásához kattintson az **Open** (Megnyitás) elemre.
- 6 A Certificate Import Wizard (Tanúsítványimportálási varázsló) Welcome (Üdvözljük) ablakában a Store Location (Mentés helye) alatt válassza a **Local Machine** (Helyi számítógép) elemet, majd a **Next** (Tovább) lehetőséget.

- 7 Válassza ki a **Place all certificates in the following store** (Minden tanúsítvány tárolása ebben a tárolóban) lehetőséget, majd kattintson a **Browse...** (Tallózás...) gombra.
- 8 A Select Certificate Store (Tanúsítványtároló kiválasztása) ablakban válassza a **Trusted Root Certification Authorities** (Megbízható legfelső szintű hitelesítésszolgáltatók) elemet, majd az **OK** gombot.
- 9 Ellenőrizze, hogy a Certificate Store (Tanúsítványtároló) tartalmazza-e a megbízható legfelső szintű hitelesítésszolgáltatókat, majd válassza a **Next** (Tovább) lehetőséget.
- 10 A Completing the Certificate Import Wizard (Tanúsítványimportálás - a varázsló befejezése) ablakban válassza a **Finish** (Befejezés) elemet.
Ha biztonsági figyelmeztetési ablak jelenik meg, a tanúsítvány telepítéséhez válassza a **Yes** (Igen) lehetőséget.
- 11 A varázslóból való kilépéshez a sikeres importálási párbeszédpanelen válassza az **OK** elemet.

Egy tanúsítvány regenerálása



MEGJEGYZÉS

Kizárólag a szervizmérnököknek és a rendszergazdáknak van jogosultságuk a tanúsítványok újragenerálására és a rendszer újraindítására.

A hálózati- vagy tanúsítványbeállítások módosítását követően egy tanúsítvány újragenerálásához:

- 1 A Network Configuration (Hálózati beállítások) képernyőn válassza a **Regenerate Certificate** (Tanúsítvány újragenerálása) elemet.
- 2 A folytatáshoz válassza a **Regenerate Certificate and Reboot** (Tanúsítvány újragenerálása és újraindítás), a kilépéshez a **Cancel** (Mégse) elemet.

A rendszer e-mailes értesítéseinek beállítása

A VeriSeq NIPT Assay Software v2 e-mail-értesítéseken keresztül kommunikál a felhasználókkal, és ily módon jelezi számukra a vizsgálat folyamatát, a riasztásokat és a szükséges felhasználói beavatkozásokat. Az 1 [Az Assay Software értesítései, 58. oldal Assay Software értesítései](#) című rész összefoglalja a rendszer által küldött különböző e-mail-értesítéseket.




MEGJEGYZÉS

Ügyeljen rá, hogy a postafiók levélszemélszűrője ne szűrje ki a szerverről érkező e-mail-értesítéseket. Az e-mail-értesítések a **VeriSeq@<ügyfél e-mail-tartományneve>** fiókról érkeznek, ahol az **<ügyfél e-mail-tartományneve>** a helyi informatikai csapat által, a szerver telepítésekor megadott név.

E-mail-feliratkozási lista létrehozása

E-mail-értesítések küldhetők a megadott feliratkozóknak, akiknek a listáját a következő lépések segítségével hozhatja létre.

A feliratkozólista létrehozásához:

- 1 A Dashboard (Infópult) képernyőn válassza a Beállítások ikont .
- 2 Válassza az **Email Configuration** (E-mail-konfiguráció) lehetőséget.
- 3 A Subscribers (Feliratkozók) mezőbe vesszővel elválasztva írja be az e-mail-címeket. Ellenőrizze, hogy az e-mail-címeket megfelelően írta-e be. A szoftver nem ellenőrzi az e-mail-címek formátumát.

- Válassza a **Send test message** (Próbaüzenet küldése) lehetőséget, amellyel próba e-mailt küldhet a listába felvett feliratkozók számára.
Nézze meg a postafiókját, hogy az e-mail megérkezett-e.
- Válassza a **Save** (Mentés) lehetőséget.

A biztonsági másolat titkosításának konfigurálása


A VeriSeq NIPT Assay Software v2 szoftverben a rendszergazdák be- és kikapcsolhatják a biztonsági másolat titkosítását. Továbbá beállíthatják és módosíthatják az adatbázis biztonsági másolatának titkosítási jelszavát. Ez a jelszó szükséges az adatbázis biztonsági másolatának visszaállításához. Mentse el a jelszót egy biztonságos helyre, hogy később hozzáférhessen.



MEGJEGYZÉS

Csak a rendszergazdák jogosultak az adatbázis biztonsági másolata titkosításának beállítására.

A biztonsági másolata titkosításához tegye a következőket.

- A Dashboard (Infópult) képernyőn válassza a Beállítások ikont .
- Válassza a **Backup Encryption** (Biztonsági másolat titkosítása) lehetőséget.
- Válassza az **Encrypt Backups** (Biztonsági másolatok titkosítása) jelölőnégyzetet.
- Írja be a kívánt jelszót az **Encryption Password** (Titkosítási jelszó) mezőbe.
- Írja be ugyanazt a jelszót a **Confirm Password** (Jelszó megerősítése) mezőbe.
- Válassza a **Save** (Mentés) lehetőséget.

Nem titkosított biztonsági másolat létrehozása


A VeriSeq NIPT Assay Software v2 rendszerben a rendszergazdák létrehozhatnak nem titkosított biztonsági másolatot, amelyet használhat az Illumina műszaki ügyfélszolgálatának munkatársa. A nem titkosított biztonsági másolat csak 24 óráig létezik, majd automatikusan törlődik.



MEGJEGYZÉS

Csak rendszergazdák hozhatnak létre nem titkosított biztonsági másolatot.

Nem titkosított biztonsági másolat létrehozásához tegye a következőket.

- A Dashboard (Infópult) képernyőn válassza a Beállítások ikont .
- Válassza a **Backup Encryption** (Biztonsági másolat titkosítása) lehetőséget.
- Válassza a **Generate Unencrypted Backup** (nem titkosított biztonsági másolat létrehozása) gombot.
- A megerősítést kérő ablakban válassza a **Yes** (Igen) lehetőséget.
Egy üzenet kéri a nem titkosított biztonsági másolat létrehozásának megerősítését.
- Válassza az **OK** lehetőséget.

A nem titkosított biztonsági másolat létrehozásának ellenőrzéséhez térjen vissza a VeriSeq NIPT Assay Software v2 rendszer Dashboard (Infópult) képernyőjére, és tekintse meg a Recent Activities (Legutóbbi tevékenységek) táblázatot. A megjelenő új tevékenység megerősíti a nem titkosított biztonsági másolat sikeres létrehozását.

Hálózati jelszavak konfigurálása


A rendszergazda vagy az Illumina szervizmérnök a Network Passwords (Hálózati jelszavak) oldalon beállíthatja az Onsite Server kiszolgáló és a VeriSeq NIPT Solution v2 összetevők közötti kommunikációhoz használt jelszavakat.



MEGJEGYZÉS

Kizárólag a szervizmérnöknek és a rendszergazdának van jogosultságuk a hálózati jelszavak módosítására.

A hálózati jelszavak konfigurálásához tegye a következőket.

- 1 A Dashboard (Infópult) képernyőn válassza a Beállítások ikont .
- 2 Válassza a **Network Passwords** (Hálózati jelszavak) lehetőséget.
- 3 Írjon be egy jelszót a szekvenátorokhoz a Sequencer Password (Szekvenátor jelszava) mezőbe.
- 4 Írja be újra a szekvenátorokhoz való jelszót a Confirm Password (Jelszó megerősítése) mezőbe.



FIGYELEM!

A szekvenátor jelszavának a folyamatban lévő szekvenálási futtatás közben végzett módosítása adatvesztést okozhat.

- 5 Válassza a **Save Sequencer Password** (Szekvenátor jelszavának mentése) lehetőséget.
A kiszolgáló menti a szekvenátor jelszavát. Ügyeljen arra, hogy a kiszolgálóhoz csatlakoztatott mindegyik szekvenátornál frissítse a jelszót.
- 6 Írjon be egy jelszót VeriSeq NIPT Microlab STAR készülékhez az Automation Password (Automatizálási jelszó) mezőbe.
- 7 Írja be újra az ML STAR készülékhez való jelszót a Confirm Password (Jelszó megerősítése) mezőbe.
- 8 Válassza a **Save Automation Password** (Automatizálási jelszó mentése) lehetőséget.
A kiszolgáló menti az ML STAR készülék jelszavát. Ügyeljen arra, hogy a kiszolgálóhoz csatlakoztatott mindegyik ML STAR készüléknél frissítse a jelszót.



FIGYELEM!

Az automatizálási jelszónak a folyamatban lévő minta-előkészítés közben végzett módosítása adatvesztést okozhat.

Kijelentkezés

- ▶ Válassza ki a képernyő jobb felső sarkában lévő felhasználóprofil-ikont, majd válassza a **Log Out** (Kijelentkezés) lehetőséget.

Elemzés és jelentéskészítés

A szekvenálási adatok begyűjtése után a rendszer elvégzi azok demultiplexelését, FASTQ formátumba konvertálását, a referencia genomhoz való igazítását és az aneuploiditási detektálás elemzését. A végső válasz megadásához minden minta esetében számos különböző mérőszám (lásd alább) meghatározása szükséges.

Demultiplikálás és FASTQ-generálás

A BCL formátumban tárolt szekvenálási adatokat a rendszer a bcl2fastq konvertálószoftverrel dolgozza fel, amely demultiplexeli az adatokat és átkonvertálja a BCL fájlokat a további elemzéseknél használatos standard FASTQ fájlformátumba. Az Assay Software minden egyes szekvenálási futtatáshoz létrehoz egy mintalapot (SampleSheet.csv). Ez a fájl a szoftver API használatával történő minta-előkészítési folyamat során a szoftvernek elküldött mintaadatokat tartalmazza. A mintalapok egy fejléccet tartalmaznak, ahol a futtatással kapcsolatos információk találhatóak, valamint több leíró sort az egy-egy adott áramlási cellában feldolgozott mintákról.

Az alábbi táblázat a mintalapadatok részleteit tartalmazza.



FIGYELEM!

A mintalapfájlt **NE** módosítsa. Ez egy a rendszer által létrehozott fájl, és a módosítások súlyos következményekkel járhatnak a fájl további feldolgozása során, ideértve a helytelen eredményeket vagy a sikertelen elemzést.

Oszlop neve	Leírás
SampleID	A minta azonosítója.
SampleName	A minta neve. Alapértelmezett: ugyanaz, mint a SampleID.
Sample_Plate	Egy adott minta lemezazonosítója. Alapértelmezett: üres.
Sample_Well	Egy adott minta lemezének lyukazonosítója.
I7_Index_ID	Az első indexadapter azonosítója.
index	Az első adapter nukleotidszekvenciája.
I5_Index_ID	A második adapter azonosítója.
index2	A második adapter nukleotidszekvenciája.
Sample_Project	Egy adott minta projektazonosítója. Alapértelmezett: üres.
SexChromosomes	Nemikromoszóma-elemzés. Az alábbiak egyike: <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Igen) – A nemikromoszóma-aneuploiditás és a nem jelentése szükséges. • No (Nem) – Sem a nemikromoszóma-aneuploiditás, sem pedig a nem jelentése nem szükséges. • SCA – A nemikromoszóma-aneuploiditás jelentése szükséges, de a nem jelentése nem.
SampleType	Minta típusa. Az alábbiak egyike: <ul style="list-style-type: none"> • Singleton (Egyke) – Egyembíros terhesség. • Twin (Iker) – Többembíros terhesség. • Control (Kontroll) – Az ismert nemi és aneuploiditási besorolás kontrollmintája. • NTC – Nincs kontrollminta-sablon (nincs DNS).

Szekvenálás minőség-ellenőrzése

A szekvenálás minőség-ellenőrzési mérőszámai azonosítják azokat az áramlási cellákat, amelyek elemzése nagy valószínűséggel sikertelen lesz. A klasztersűrűség, a szűrő feltételeinek megfelelő kiolvasások százalékos aránya (PF), valamint az előfázishatás és a fázishatás mérőszámai meghatározzák a szekvenálási adatminőséget, és számos új generációs szekvenálási alkalmazás részét képezik. Az előre jelzett illesztett kiolvasások mérőszáma megbecsüli a szekvenálási mélységet az áramlási cella szintjén. Ha az adatok rossz minősége miatt az előre jelzett kiolvasások száma nem teljesíthető, a futtatás feldolgozása megszakad. További információk: *Szekvenálási minőség-ellenőrzési mérőszámok és határok*, 37. oldal.

Magzati frakció becslései

A magzati frakció a méhlepényből származó anyai vérminta sejtmentes, keringő DNS százalékát adja meg. Az Assay Software a cfDNS töredékméret-eloszlási adatait, valamint az anyai és magzati cfDNS genomlefedettsége közötti különbségeket felhasználva számolja ki a magzati frakció becsléseket.¹

A végső pontszám meghatározásánál felhasznált statisztikai adatok

A páros végű szekvenálási adatokat a rendszer minden kromoszóma esetén illeszti a referenciagenomhoz (HG19). Az egyedi, nem duplikált kiolvasások 100 kb-os gyűjtőkbe kerülnek. A rendszer a vonatkozó gyűjtőszámlálókat a korábban meghatározott régióspecifikus genomlefedettség alapján a GC-eltérés szerint korigálja. Az ilyen korigált gyűjtőszámlálók használata esetén az egyes autoszómákhoz tartozó statisztikai adatokat a rendszer az aneuploiditást befolyásoló lefedettségi régiók és az autoszómák maradék részének az összehasonlítása révén határozza meg. Az LLR (log likelihood ratio, logaritmusos valószínűségi arány) a lefedettségen alapuló értékek és a becsült magzati frakció figyelembevételével minden mintához kiszámításra kerül. Az LLR a megfigyelt lefedettség és a magzati frakció által befolyásolt minta és az ugyanazon megfigyelt lefedettség által nem befolyásolt minta előfordulási valószínűségének a hányadosa. Az arány kiszámításának módszere a magzati frakció becsült bizonytalanságát is figyelembe veszi. A további számításokhoz az arány természetes logaritmusát használja fel a rendszer. Az Assay Software az aneuploiditás meghatározása érdekében minden célkromoszómához és mintához kiszámolja az LLR értéket.

Az X és Y kromoszómák statisztikai adatai eltérnek az autoszómák ilyen adataitól. A nőneműként azonosított magzatok esetében az SCA-eljáráshoz az LLR és a normalizált kromoszómaértékeken alapuló osztályozás egyezése szükséges.² A rendszer specifikus LLR-értékeket számít a [45,X] (Turner-szindróma) és a [47,XXX] esetén. Hímneműként azonosított magzatok esetében az SCA-meghatározással kapott [47,XXY] (Klinefelter-szindróma) vagy [47,XYY] alapulhat az X és Y kromoszómák (NCV_X és NCV_Y) normalizált kromoszóma-értéke közötti összefüggésen. A hímnemű magzathoz tartozó minta akkor lehet [47,XXY], ha az NCV_X a nőnemű euploid mintákhoz tartozó tartományon belülré esik. A hímnemű magzathoz tartozó minta akkor lehet [47,XYY], ha az NCV_X a hímnemű euploid mintákhoz tartozó tartományon belülré esik, de az Y kromoszóma felülreprezentált.

Az NCV_Y és NCV_X bizonyos értékei esetében a rendszer nem képes az SCA meghatározására. Ezek a minták az XY besorolás szempontjából „Not Reportable” (Nem jelentendő) eredményt adnak. Ha ezekhez a mintákhoz minden egyéb minőség-ellenőrzési mérőszám megfelel, a rendszer megadja az autoszómák eredményeit.

Elemzési minőség-ellenőrzés

Az elemzés minőség-ellenőrzési mérőszámait a rendszer az elemzés során számolja ki, és az elvárt viselkedéstől messze eltérő minták azonosítására szolgálnak. A mérőszámoknak nem megfelelő minták nem megbízhatóak és a rendszer sikertelenként jelöli őket. Amikor a minták a mérőszámok elvárt tartomány kívüli eredményeket produkálnak, a NIPT jelentés figyelmeztetésként vagy a hiba kiváltójaként egy minőség-ellenőrzési okot tartalmaz. Ezekkel a minőség-ellenőrzési okokkal kapcsolatban további információkért lásd: *Minőség-ellenőrzés indoklási üzenetei*, 45. oldal.

¹Kim, S.K., et al, Determination of fetal DNA fraction from the plasma of pregnant women using sequence read counts, Prenatal Diagnosis Aug 2015; 35(8):810-5. doi: 10.1002/pd.4615

²Bianchi D, Platt L, Goldberg J et al. Genome-Wide Fetal Aneuploidy Detection by Maternal Plasma DNA Sequencing. Obstet Gynecol. 2012; 119(5):890–901. doi:10.1097/aog.0b013e31824fb482.

NTC-minták minőség-ellenőrzése

A VeriSeq NIPT megoldás lehetővé teszi, hogy a futtatáshoz NTC-mintákat is hozzáadjanak. Az ML STAR legfeljebb 2 NTC-t képes futtatásonként létrehozni a 24 mintás és a 48 mintás sarzsoknál, és legfeljebb 4 NTC-t a 96 mintás sarzsoknál. Függetlenül attól, hogy hány NTC-mintát adtak hozzá, a szoftver legalább 4 000 000 egyedi kiosztott töredéket ellenőriz leképezett mintánként és poolonként. Ezért poolonként ne adjon hozzá kettőnél több NTC-mintát. További információk: *Szekvenálási minőség-ellenőrzési mérőszámok és határok*, 37. oldal

Az NTC-minták minőség-ellenőrzési állapota:

- ▶ **NTC-minta feldolgozása** – Az NTC-minták feldolgozásakor a szoftver PASS (Megfelelt) minőség-ellenőrzési eredményt alkalmaz, ha a minta lefedettsége alacsony, ahogyan az az NTC-től várható.
- ▶ **Betegminta NTC-ként** – Amikor egy NTC jelölésű betegmintát dolgoz fel, a rendszer magas lefedettséget detektál. Mivel a minta NTC jelöléssel rendelkezik, a szoftver a minta minőség-ellenőrzési állapotánál a FAIL (Sikertelen) értéket adja meg a következő okkal: NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC-minta magas lefedettséggel).

VeriSeq NIPT Onsite Server v2

A VeriSeq Onsite Server v2 egy Linux alapú operációs rendszert futtat, és körülbelül 7,5 TB-nyi adat tárolására képes. Ha feltételezzük, hogy egy szekvenálási futtatás 25 GB adatot hoz létre, akkor a szerver akár 300 futtatás tárolására is képes. Ha a minimális tárolókapacitás nem áll rendelkezésre, a rendszer egy automatizált értesítést küld a felhasználó számára. A szerver a helyi hálózatra kerül feltelepítésre.

Helyi lemez

Az Assay Software meghatározott mappákat hoz létre az Onsite Serveren a felhasználó számára. Ezek a mappák a Samba megosztási protokoll használatával bármely, a hálózaton lévő munkaállomáson és laptopon hozzáférhetőek egy-egy meghajtóbetűjelhez.

Mappa neve	Leírás	Írány
Bemenet	Az új generációs szekvenálórendszer által létrehozott szekvenálási adatokat tartalmazza a szerveren.	Írás és olvasás.
Létrehozott	A szoftver által létrehozott jelentéseket tartalmazza.	Írásvédett.
Biztonsági mentés	Az adatbázis biztonsági mentéseit tartalmazza.	Írásvédett.



MEGJEGYZÉS

A helyi lemez leképezése az SMB (Server Message Block, kiszolgálói üzenetblokk) protokollon alapul. A szoftver jelenleg az SMB2 és későbbi verziókat támogatja. A szerver SMB-aláírást igényel. Engedélyezze a leképezéshez használt számítógépen (laptop/munkaállomás) ezeket a verziókat.

Helyi adatbázis

Az Assay Software egy helyi adatbázist tart fenn, ahol a könyvtáradatokat, a szekvenálási futtatások adatait és az elemzések eredményeit tárolja. Az adatbázis az Assay Software szerves részét képezi, a felhasználó által NEM érhető el. A rendszer egy automatikus mechanizmust is alkalmaz az adatbázis Onsite Serverre történő biztonsági mentésére. Ennek ellenére célszerű rendszeresen biztonsági másolatot készíteni az adatbázisról egy külső tárolóra. A rendszer az alábbi adatbázis-folyamatokat végzi el:

- ▶ **Database backup** (Biztonsági másolat készítése az adatbázisról) – A rendszer óránként, naponta, hetente és havonta automatikusan biztonsági másolatot készít az adatbázis aktuális állapotáról. A napi biztonsági másolat elkészítése után a rendszer eltávolítja az óránkénti biztonsági másolatokat. Ehhez hasonlóan, a heti biztonsági másolat elkészítése után eltávolítja a napi biztonsági másolatokat. A havi biztonsági másolat elkészítése után eltávolítja a heti biztonsági másolatokat, és csak 1 havi biztonsági másolatot tart meg. Az ajánlott gyakorlat az, hogy egy automatizált scriptet kell készíteni, amely megőrzi a biztonsági mentés mappáját valamelyik helyi NAS-eszközön. Ezek a biztonsági másolatok nem tartalmazzák a bemeneti és a kimeneti mappákat.



MEGJEGYZÉS

A VeriSeq NIPT Assay Software v2 lehetővé teszi az adatbázis biztonsági másolatának titkosítását. További tájékoztatásért lásd: *A biztonsági másolat titkosításának konfigurálása*, 29. oldal.

- ▶ **Database restore** (Adatbázis visszaállítása) – Az adatbázis bármelyik tetszőleges biztonsági mentésből visszaállítható. A visszaállítást az Illumina szervizmérnökei végzik el. A titkosított biztonsági másolat helyreállításához meg kell adni a titkosítási jelszót. Ennek a jelszónak a biztonsági másolat készítésekor érvényes jelszónak kell lennie.
- ▶ **Data backup** (Biztonsági másolat készítése az adatokról) – Jóllehet az Onsite Server használható a szekvenálási futtatások fő tárhelyeként, az legfeljebb kb. 300 futtatás tárolására alkalmas. Ezért az Illumina egy automatizált adatmentési folyamat beállítását javasolja, amely a háttérben folyamatosan futva gondoskodik az adatok tartós tárolóeszközre vagy NAS-ra történő mentéséről.
- ▶ **Maintenance** (Karbantartás) – Az Assay Software és az Onsite Server frissítéséről az Illumina műszaki ügyfélszolgálat gondoskodik.

Adatok archiválása

A bemeneti és kimeneti könyvtárak archiválásával kapcsolatos tudnivalóért tekintse meg a helyi informatikai osztály archiválási irányelvét. Az Assay Software figyeli a bemeneti könyvtár szabad lemezterületét, és e-mailben értesíti a felhasználókat, ha a szabad hely 1 TB alá csökken.

Adattárolásra ne az Onsite Servert használja. Az adatokat másolja át az Onsite Serverre, és rendszeres időközönként végezzen archiválást.

Az új generációs szekvenálógépeken végrehajtott, a cfDNS analitikai munkafolyamattal kompatibilis szekvenálási futtatás jellemzően 25–30 GB helyet foglal. A futtatási mappa tényleges mérete a végső klasztersűrűségtől függ.

Csak akkor végezzen archiválást, amikor a rendszer nem dolgozik, vagyis nincs folyamatban elemzés vagy szekvenálási futtatás.

Szervermeghajtók kiosztása

Az Onsite Server három mappát tartalmaz, amelyek egyenként bármely Microsoft Windows rendszerű számítógépre leképezhetők:

- ▶ **input** (bemenet) – A szekvenálási adat-mappákra mutat. Csatlakoztassa a szekvenálórendszerhez kapcsolódó számítógépen. Konfigurálja a szekvenálórendszert úgy, hogy a bemeneti mappába irányítsa az adatokat.
- ▶ **output** (kimenet) – A kiszolgáló elemzési jelentéseire és a vizsgálati folyamatjelentésekre mutat.
- ▶ **backup** (biztonsági mentés) – Az adatbázis biztonságmentés-fájljaira mutat.



MEGJEGYZÉS

Kizárólag az aktív szervizmérnököknek és a rendszergazdáknak van jogosultságuk a szervermeghajtók leképezésére.

Az egyes mappák leképezéséhez:

- 1 Jelentkezzen be a számítógépre az Onsite Server alhálózaton belül.
- 2 Kattintson jobb gombbal a **Computer** (Számítógép) elemre, és válassza ki a **Map network drive** (Hálózati meghajtó leképezése) lehetőséget.
- 3 Válasszon ki egy betűt a Drive (Meghajtó) legördülő listájából.
- 4 A Folder (Mappa) mezőben adja meg a következőt: \\<VeriSeq Onsite Server v2 IP-címe>\<mappa neve>.
Például: \\10.50.132.92\input.
- 5 Adja meg az (aktív rendszergazdai) felhasználónevét és a jelszavát a VeriSeq NIPT Assay Software v2 szoftverhez.

A sikeresen leképezett mappák megjelennek a számítógépen. Ha a rendszergazda szerepe, aktív állapota vagy jelszava megváltozik, megszűnik a leképezett kiszolgálóval való aktív kapcsolat.



MEGJEGYZÉS

A helyi lemez leképezése az SMB (Server Message Block, kiszolgálói üzenetblokk) protokollon alapul. A szoftver jelenleg az SMB2 és későbbi verziókat támogatja. A szerver SMB-alírást igényel. Engedélyezze a leképezéshez használt számítógépen (laptop/munkaállomás) ezeket a verziókat.

A szerver újraindítása



MEGJEGYZÉS

Kizárólag a szervizmérnököknek és a rendszergazdáknak van jogosultságuk a szervert újraindítani.

A szerver újraindításához:

- 1 A **Settings** (Beállítások) legördülő menüből válassza a **Reboot Server** (Szerver újraindítása) lehetőséget.
- 2 A rendszer újraindításához válassza a **Reboot** (Újraindítás), vagy az újraindítás nélkül történő visszalépéshez a **Cancel** (Mégse) lehetőséget.
- 3 Adja meg a szerver leállításának okát.
Az ok hibaelhárítási célból naplózásra kerül.



MEGJEGYZÉS

A rendszer újraindítása néhány percet igénybe vehet.

A szerver leállítása



MEGJEGYZÉS

Kizárólag a szervizmérnököknek és a rendszergazdáknak van jogosultságuk a szerver leállítására.

Az Onsite Server szerverének leállításához:

- 1 A **Settings** (Beállítások) legördülő menüből válassza a **Shut Down Server** (Szerver leállítása) lehetőséget.
- 2 Az Onsite Server leállításához válassza a **Shut Down** (Leállítás), vagy a leállítás nélkül történő visszalépéshez a **Cancel** (Mégse) elemet.
- 3 Adja meg az Onsite Server leállításának okát.
Az ok hibaelhárítási célból naplózásra kerül.

Váratlan leállásból történő visszaállítás

Ha elemzés során áramkimaradás történik vagy a felhasználó véletlenül leállítja a berendezést, a rendszer:

- ▶ Az indítási folyamatot követően újraindítja az Assay Software-t.
- ▶ Felismeri, hogy az elemzés sikertelenül zárult, és újra beilleszti a futtatást a feldolgozásra várók közé.
- ▶ Az elemzés sikeres befejeződése után elkészíti a jelentést.



MEGJEGYZÉS

Ha az elemzés sikertelenül végződik, az Assay Software lehetővé teszi a rendszer számára, hogy legfeljebb háromszor újra elvégezze a futtatás elemzését.

Környezeti feltételek

Az Onsite Server környezeti hőmérsékleti szempontjait az alábbi táblázat tartalmazza.

1. ábra: A VeriSeq Onsite Server v2 környezeti hőmérséklete

Tengerszint feletti magasság	Üzemi környezeti hőmérséklet	Nem üzemi környezeti hőmérséklet
Tengerszint	10 °C és 40 °C között	0 °C és 60 °C között
+3000 méter	0 °C és 30 °C között	-10 °C és 50 °C között

Az elektronikus berendezések (azaz adott esetben az elektromos és elektronikus berendezések hulladékainak) ártalmatlanításáról az Illumina webhelyen található leírás: <https://support.illumina.com/weee-recycling.html>.

A. függelék: Minőség-ellenőrzési mérőszámok

Kvantitációs minőség-ellenőrzési mérőszámok és határok	37
Szekvenálási minőség-ellenőrzési mérőszámok és határok	37

Kvantitációs minőség-ellenőrzési mérőszámok és határok

Mérőszám	Leírás	Alsó határérték	Felső határérték	Magyarázat
standard_r_squared	A standard görbemodel R-négyzetes értéke.	0,980	N.a.	A log-log területen gyenge linearitást mutató standard görbemodellek nem jó indikátorai a valódi mintakonzentrációnak.
standard_slope	A standard görbemodell meredeksége.	0,95	1,15	Azok a standard görbemodellek, amelyeknek a várt sávon kívül van meredeksége, azt jelzik, hogy a modell nem megbízható.
ccn_library_pg_ul	Maximálisan megengedett mintakonzentráció.	N.a.	1000 pg/μl	Ha az adott mintánál a számított DNS-konzentráció meghaladja a specifikációkat, akkor ez azt jelzi, hogy túl nagy a genomiális DNS-szennyezés.
median_ccn_pg_ul	A sarzs minden mintájának számított medián koncentrációja.	16 pg/μl	N.a.	A megfelelő térfogat szekvenálási poolja nem tartalmazhat túl nagy számú túlhígított mintát. Ha a sarzsok túl nagy számban tartalmaznak hígított mintákat, akkor ez hibás minta-előkészítési eljárást jelez.

Szekvenálási minőség-ellenőrzési mérőszámok és határok

Mérőszám	Leírás	Alsó határérték	Felső határérték	Magyarázat
cluster_density	A szekvenálási klaszter sűrűsége.	152 000/mm ²	338 000/mm ²	Az alacsony klasztersűrűségű áramlási cella nem generál elegendő kiolvasást. A túl nagy klasztersűrűségű áramlási cellák rendszerint gyenge minőségű szekvenálási adatokat eredményeznek.
pct_pf	A tisztasági szűrő feltételeinek megfelelő kiolvasások százalékos aránya.	≥50%	N.a.	A szélsőségesen alacsony %PF értéket mutató áramlási cellák esetén előfordulhat, hogy rendellenes a bázisreprezentáció, ami többnyire PF-kiolvasási hibát jelez.
prephasing	Az előfázishatás értékének törtrésze.	N.a.	≤0,003	Empirikus úton optimalizált ajánlások a VeriSeq NIPT Solution v2 rendszerhez.
phasing	A fázishatás értékének törtrésze.	N.a.	≤0,004	Empirikus úton optimalizált ajánlások a VeriSeq NIPT Solution v2 rendszerhez.
predicted_aligned_reads	Az egyedi kiosztású fragmentumok becsült átlagszáma mintánként.	≥4 000 000	N.a.	Meghatározás a normál populációban megfigyelt minimális NES alapján.

B. függelék: Rendszerjelentések

Bevezetés	38
Rendszerjelentések összegzése	39
Jelentéskészítési események	40
Eredmény- és értesítési jelentések	41
Folyamatjelentések	49

Bevezetés

Az Assay Software két jelentéskategóriát hoz létre:

- ▶ Eredmény- és értesítési jelentések.
- ▶ Folyamatjelentések

Emellett két jelentéstípus is létezik:

- ▶ **Tájékoztató** – Folyamathoz kötődő jelentés, amely vizsgálati folyamattal kapcsolatos információkat tartalmaz, és egy adott lépés befejeződésének megerősítésére használható. A jelentés minőség-ellenőrzéssel és azonosítószámokkal kapcsolatos adatokat is tartalmaz.
- ▶ **Végrehajtandó** – Aszinkron jelentés, amelyet egy rendszeresemény vagy egy felhasználói figyelmet igénylő felhasználói művelet miatt hozott létre a rendszer.

Ez a rész minden jelentést részletez, és megadja a LIMS-integrációhoz szükséges részleteket is.

Létrehozott fájlok

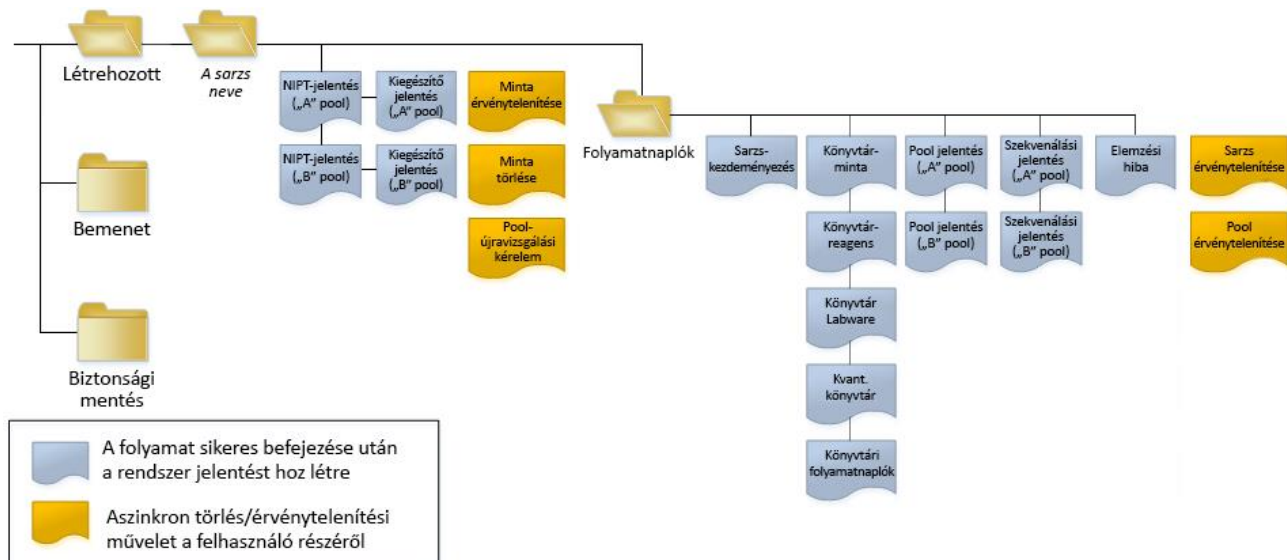
Az Assay Software jelentéseit az Onsite Server belső meghajtóján hozza létre, amely a felhasználó meghajtóján, mint csak olvasható kimeneti mappa jelenik meg. A rendszer minden jelentést a megfelelő standard MD5 ellenőrző összeg fájlal együtt hoz létre, amely igazolja, hogy a fájl nem került módosításra.

Minden jelentés táblázatosan tagolt egyszerű szöveg. A jelentések bármilyen szövegszerkesztővel vagy táblázatkezelő programmal, például Microsoft Excellel megnyithatók.

A jelentésfájl felépítése

Az Assay szoftver a jelentéseket a kimeneti mappában egy megadott szerkezet alapján menti el.

5. ábra: Az Assay szoftver jelentéseinek mappaszerkezete



Az Assay szoftver a jelentéseket a *Batch Name* (Sarzs neve) mappába menti, a következő rendszer szerint:

- ▶ **Főkönyvtár (Batch Name folder)** (Sarzs neve könyvtár) – Az eredményekhez vagy a LIMS által létrehozott e-mail értesítésekhez tartozó jelentéseket tartalmazza. További információért lásd: *Eredmény- és értesítési jelentések*, 41. oldal.
- ▶ **ProcessLogs** (Folyamatnaplók) mappa – A folyamatokhoz kapcsolódó jelentéseket tartalmazza. További információért lásd: *Folyamatjelentések*, 49. oldal

Az összes jelentést tartalmazó listával kapcsolatban lásd: *Rendszerjelentések összegzése*, 39. oldal.

Rendszerjelentések összegzése

Jelentés neve	Jelentés típusa	Jelentés entitása	A jelentés fájlnevének formátuma
<i>NIPT-jelentés</i>	Végrehajtható	Pool/áramlási cella	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Kiegészítő jelentés</i>	Tájékoztató	Pool/áramlási cella	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Mintaérvénytelenítési jelentés</i>	Végrehajtható	Minta	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Mintatörleési jelentés</i>	Végrehajtható	Minta	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Pool-újrvizsgálási kérelem jelentés</i>	Végrehajtható	Pool	<batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Sarzskezdemenyyezési jelentés</i>	Tájékoztató	Sarzs	ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Sarzsérvénytelenítési jelentés</i>	Tájékoztató	Sarzs	ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Könyvtárminta-jelentés</i>	Tájékoztató	Sarzs	ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Jelentés neve	Jelentés típusa	Jelentés entitása	A jelentés fájlnevének formátuma
<i>Könyvtárreagens-jelentés</i>	Tájékoztató	Sarzs	ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Könyvtár Labware-jelentés</i>	Tájékoztató	Sarzs	ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Könyvtárkvant.jelentés</i>	Tájékoztató	Sarzs	ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Könyvtárfolyamat-napló</i>	Tájékoztató	Sarzs	ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab
<i>Pooljelentés</i>	Tájékoztató	Pool	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Poolérvénytelenítési jelentés</i>	Tájékoztató	Pool	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Szekvenálási jelentés</i>	Tájékoztató	Pool/áramlási cella	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Sikertelen elemzési jelentés</i>	Tájékoztató	Pool/áramlási cella	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Jelentéskészítési események

Jelentés	Leírás	Esemény kiváltója
NIPT-jelentés	A sikeres elemzés végeredményeit tartalmazza.	<ul style="list-style-type: none"> Elkészül a szekvenálási futtatás elemzése.
Kiegészítő jelentés	A sikeres elemzés kiegészítő eredményeit tartalmazza.	<ul style="list-style-type: none"> Mind a szekvenálási futtatás elemzése, mind pedig az NIPT-jelentés elkészül.
Minta érvénytelenítése	Egy érvénytelenített mintáról tartalmaz információkat.	<ul style="list-style-type: none"> A felhasználó érvénytelenít egy mintát.
Minta törlése	Egy törölt mintáról tartalmaz információkat.	<ul style="list-style-type: none"> A felhasználó töröl egy mintát.
Pool-újrvizsgálási kérelem	Azt jelzi, hogy egy meglévő sarzsból létre lehet hozni egy második poolt. A pool újrvizsgálási állapotáról tartalmaz információkat. ¹	<ul style="list-style-type: none"> A felhasználó érvénytelenít egy poolt.
Sarzskezdeményezés	Azt jelzi, hogy megkezdődött egy új sarzs feldolgozása.	<ul style="list-style-type: none"> A felhasználó új sarzsot hoz létre.
Sarzs érvénytelenítése	Egy, a felhasználó által kezdeményezett, érvénytelenített sarzsról tartalmaz információkat.	<ul style="list-style-type: none"> Sarzs érvénytelenítése.
Könyvtárminta	A sarzsban lévő összes minta listáját tartalmazza.	<ul style="list-style-type: none"> Sarzs érvénytelenítése. Elkészül a könyvtár-előkészítési eljárás. A sarzs kvantifikálása sikertelen.
Könyvtárreagens	A könyvtárfeldolgozási reagens információit tartalmazza.	<ul style="list-style-type: none"> Sarzs érvénytelenítése. Elkészül a könyvtár-előkészítési eljárás. A sarzs kvantifikálása sikertelen.

Jelentés	Leírás	Esemény kiváltója
Könyvtár Labware	A Labware-feldolgozási reagens információit tartalmazza.	<ul style="list-style-type: none"> Sarzs érvénytelenítése. Elkészül a könyvtár-előkészítési eljárás. A sarzs kvantifikálása sikertelen.
Kvant. könyvtár	A könyvtár-quantifikációs vizsgálat eredményeit tartalmazza.	<ul style="list-style-type: none"> Sarzs érvénytelenítése. Elkészül a könyvtár-előkészítési eljárás. A sarzs kvantifikálása sikertelen.
Könyvtárfolyamat-napló	A könyvtárfeldolgozás során végrehajtott lépéseket tartalmazza.	<ul style="list-style-type: none"> Sarzs érvénytelenítése. Elkészül a könyvtár-előkészítési eljárás. A sarzs kvantifikálása sikertelen. Elkészül a sarzs feldolgozása.
Pool	A mintapool-mennyiségeket tartalmazza.	<ul style="list-style-type: none"> Elkészül a poolozási eljárás.
Pool érvénytelenítése	Egy, a felhasználó által kezdeményezett, érvénytelenített poolról tartalmaz információkat.	<ul style="list-style-type: none"> A felhasználó érvénytelenít egy poolt.
Szekvenálás	A szekvenálás minőség-ellenőrzési eredményeit tartalmazza.	<ul style="list-style-type: none"> A szekvenálás minőség-ellenőrzése sikeres eredménnyel zárul. A szekvenálás nem sikerült. A szekvenálás időtúllépést okoz.
Elemzési hiba	Egy sikertelen poolelemzés információit tartalmazza.	<ul style="list-style-type: none"> A szekvenálási futtatás elemzése sikertelen.

¹ A felhasználó érvénytelenít egy olyan valid sarzsból származó poolt, amely nem lépte túl a poolok maximálisan megengedett számát.

Eredmény- és értesítési jelentések

NIPT-jelentés

A VeriSeq NIPT Assay Software v2 NIPT jelentése tartalmazza a kromozómabesorolási eredményeket, soronként egy poolminta formátumban.

Oszlop	Leírás	Értékkopciók
batch_name	A sarzs neve.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel vagy kötőjel.
sample_barcode	A minta egyedi vonalkódja.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel vagy kötőjel.
sample_type	A mintavétel helyén vagy a labor felhasználója által megadott mintatípus-információ. Az aneuploiditási besorolást határozza meg.	<p>Az alábbiak egyike:</p> <ul style="list-style-type: none"> Singleton (Egyke) – Egyembriós terhesség. Twin (Iker) – Többembriós terhesség. Control (Kontroll) – Az ismert nemi és aneuploiditási besorolás kontrollmintája. NTC – Nincs kontrollminta-sablon (nincs DNS). Not specified (Nem meghatározott) – Nem adták meg a minta típusát.

Oszlop	Leírás	Értékcipciók
sex_chrom	Nemikromoszóma-elemzés szükséges. Az aneuploiditási besorolás és a nemikromoszóma-információk prezentálását határozza meg.	<p>Az alábbiak egyike:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Igen) – A nemikromoszóma-aneuploiditás és a nem jelentése szükséges. • No (Nem) – Sem a nemikromoszóma-aneuploiditás, sem pedig a nem jelentése nem szükséges. • SCA – A nemikromoszóma-aneuploiditás jelentése szükséges, de a nem jelentése nem. • Not specified (Nem meghatározott) – Nem adták meg a minta nemikromoszóma-jelentési opcióját. Az NIPT-jelentés a yes, no és sca értéket csak kisbetűkkel jeleníti meg.
screen_type	A szűrés típusa.	<p>Az alábbiak egyike:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Basic (Alap) – Szűrés a következő kromoszómákra: 13-as, 18-as vagy 21-es. • Genomewide (Teljes genom) – Szűrés a teljes genomra. • Not specified (Nem meghatározott) – Nem adták meg a minta szűréstípusát. <p>Az NIPT-jelentés a basic és genomewide értéket csak kisbetűkkel jeleníti meg.</p>
flowcell	A szekvenáláshoz használt áramlási cella vonalkódja.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel vagy kötőjel.
class_sx	A nemi kromoszóma aneuploiditási besorolása.	<p>A minta típusától és a kiválasztott nemikromoszóma-jelentési opciótól függően az alábbiak egyike:</p> <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (RENDELLENESÉG DETEKTÁLVA) – A rendszer nemikromoszóma-rendellenességet detektált. • NO ANOMALY DETECTED (RENDELLENESÉG NEM TALÁLHATÓ) – Negatív minta és a nem nincs jelentve. • NO ANOMALY DETECTED (RENDELLENESÉG NEM TALÁLHATÓ) – XX – Negatív minta egy nőnemű magzat esetében. • NO ANOMALY DETECTED (RENDELLENESÉG NEM TALÁLHATÓ) – XY – Negatív minta egy hímnemű magzat esetében. • NOT REPORTABLE (NEM JELENTENDŐ) – A szoftver nem tudta jelenteni a nemi kromoszómát. • NO CHR Y PRESENT (Y-KROMOSZÓMA NINCS JELEN) – lkerterhesség, ahol a rendszer nem érzékelt Y kromoszómát. • CHR Y PRESENT (Y-KROMOSZÓMA JELEN) – lkerterhesség, ahol a rendszer érzékelt Y kromoszómát. • CANCELLED (TÖRÖLVE) – A mintát törölte a felhasználó. • INVALIDATED (ÉRVÉNYTELENÍTVE) – A minta megbukott a minőség-ellenőrzésen, vagy a mintát érvénytelenítette a felhasználó. • NOT TESTED (NINCS VIZSGÁLVA) – A nemi kromoszóma nem volt vizsgálva. • NA (NEM ALKALMAZANDÓ) – A kategória nem alkalmazandó ennél a mintánál.

Oszlop	Leírás	Értékpációk
class_auto	Az autoszomok aneuploidbesorolásai. Ha a rendszer az adott mintánál, a kiválasztott szűrési típuson belül rendellenességet észlel, ANOMALY DETECTED (Rendellenesség detektálva) értéket jelent.	Az alábbiak egyike: <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (RENDELLENESÉG DETEKTÁLVA) – Autoszom kromoszóma-rendellenesség detektálva. • NO ANOMALY DETECTED (RENDELLENESÉG NEM TALÁLHATÓ) – Autoszom rendellenesség nem található. • CANCELLED (TÖRÖLVE) – A mintát törölte a felhasználó. • INVALIDATED (ÉRVÉNYTELENÍTVE) – A minta megbukott a minőség-ellenőrzésen, vagy a mintát érvénytelenítette a felhasználó. • NA (NEM ALKALMAZANDÓ) – A kategória nem alkalmazandó ennél a mintánál.
anomaly_description	ISCN típusú karakterlánc, amely az összes jelenthető rendellenességet leírja. Az egyes rendellenességek pontosvesszővel vannak elválasztva.	DETECTED (DETEKTÁLVA): ezt pontosvesszővel elválasztott karakterláncok követik (lásd a <i>Rendellenességleírási szabályok</i> , 44. oldal oldalon). vagy NO ANOMALY DETECTED (RENDELLENESÉG NEM TALÁLHATÓ) NA (N.a.) INVALIDATED (ÉRVÉNYTELENÍTVE) CANCELLED (TÖRÖLVE).
qc_flag	Minőség-ellenőrzési elemzés eredményei. Kizárólag a WARNING (Figyelmeztetés) és a PASS (Megfelelt) qc_flag értékek kerülnek jelentésre. A többi érték nem.	Az alábbiak egyike: <ul style="list-style-type: none"> • PASS (Sikeres) • WARNING (Figyelmeztetés) • FAIL (Sikertelen) • CANCELLED (TÖRÖLVE) • INVALIDATED (ÉRVÉNYTELENÍTVE) • NTC_PASS
qc_reason	Minőség-ellenőrzés sikertelen vagy figyelmeztetési információ.	Az alábbiak egyike: <ul style="list-style-type: none"> • NONE (NINCS) (Minőség-ellenőrzés állapota = PASS (MEGFELELT)) • MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (TÖBB RENDELLENESÉG DETEKTÁLVA) (Minőség-ellenőrzés állapota = WARNING (FIGYELMEZTETÉS)) • FAILED iFACT (SIKERTELEN iFACT) • DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (AZ ADAT A VÁRT TARTOMÁNYON KÍVÜL ESIK) • FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (A FRAGMENTUMMÉRET-ELOSZLÁS A VÁRT TARTOMÁNYON KÍVÜL ESIK) • FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (AZ ÁRAMLÁSI CELLA ADATA A VÁRT TARTOMÁNYON KÍVÜL ESIK) • FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (NEM SIKERÜLT MEGBECSÜLNI A MAGZATI FRAKCIÓT) • SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (A SZEKVENÁLÁSI ADAT A VÁRT TARTOMÁNYON KÍVÜL ESIK) • UNEXPECTED DATA (VÁRATLAN ADAT) • NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NAGY LEFEDETTSGŰ NTC-MINTA) • CANCELLED (TÖRÖLVE) • INVALIDATED (ÉRVÉNYTELENÍTVE)
ff	Becsült magzati frakció.	A magzat cfDNS-minta százaléka, a legközelebbi egész számra kerekítve. Az 1%-nál kisebb eredmények „< 1%”-ként jelennek meg.

Rendellenességeleírási szabályok

Ha a VeriSeq NIPT Assay Software v2 az elemzés során rendellenességet talál, akkor az NIPT-jelentés anomaly_description mezőjében a DETECTED (Detektálva) érték látható, amit egy szöveges karakterlánc követ. Ez a szöveg az ISCN nomenklatúra alapján az összes jelentendő rendellenességet leírja. A karakterlánc több elemet tartalmaz, amelyek pontosvesszővel vannak egymástól elválasztva. Minden elem egy autoszom triszómiát vagy monoszómiát, egy nemikromoszóma-aneuploiditást vagy egy részleges törlést vagy duplikációt reprezentál.

A triszómia- és a monoszómiaelemek +<kromoszóma>, ill. -<kromoszóma> jelöléssel vannak ellátva, ahol a <kromoszóma> a kromoszómaszámot jelöli.

Ha például egy mintában az 5. kromoszómán triszómia van, akkor az az alábbiak szerint jelenik meg:

+5

Ha egy mintában a 6. kromoszómán monoszómia van, akkor az az alábbiak szerint jelenik meg:

-6

A nemikromoszóma-aneuploiditásnál a standard jelölések használatosak, és ennek megfelelően négyféle érték lehetséges:

- ▶ XO – monoszómia az X-kromoszómán.
- ▶ XXX – triszómia az X-kromoszómán.
- ▶ XXY – 2 X-kromoszóma férfiaknál.
- ▶ XYY – 2 Y-kromoszóma férfiaknál.

A részleges törléseket és duplikációkat csak az autoszomoknál jelenti a rendszer, és csak a teljes genomon végzett szűréseknél jelennek meg. A részleges törlések és duplikációk szintaktikája <típus>(<kromoszóma>) (<kezdősáv><befejezősáv>), ahol:

- ▶ a <típus> az esemény típusa, ami lehet törlés (del) vagy duplikáció (dup).
- ▶ a <kromoszóma> a kromoszómaszám.
- ▶ a <kezdősáv> az esemény elejét tartalmazó citosáv.
- ▶ a <befejezősáv> az esemény végét tartalmazó citosáv.

Egy olyan részleges törlés vagy duplikáció esetén például, amely a p14 és a q15 citosáv között helyezkedik el a 22. kromoszómán, a duplikációt az alábbiak szerint jelzi a rendszer:

dup (22) (p14q15)

Az anomaly_description mezőnél három rendezési szabály van használatban:

- 1 Az elemek a kromoszómaszám alapján vannak sorba rendezve, függetlenül attól, hogy teljes kromoszómáról vagy részlegesen törölt vagy duplikált kromoszómáról van-e szó. Ha van nemikromoszóma-aneuploiditás, az leghátul kerül feltüntetésre.
- 2 Ha egyazon kromoszómán belül részleges törlések és duplikációk is vannak, akkor a törlések kerülnek előbbre.
- 3 Ha egyazon kromoszómán belül azonos típusú részleges törlések vagy duplikációk vannak, akkor ezek a kezdőbázis alapján kerülnek sorba rendezésre, és a rendszer a kiegészítő jelentésben tünteti fel őket.

Minőség-ellenőrzés indoklási üzenetei

Az NIPT jelentés „qc_reason” oszlopa a minőség-ellenőrzés sikertelen eredményét vagy egy figyelmeztetést mutat, amennyiben az elemzés eredménye kívül esik az analitikai minőség-ellenőrzés mérőszámának várt tartományán. Sikertelen minőség-ellenőrzési eredmény esetén a rendszer nem jeleníti meg a kromoszóma-aneuploiditást, a nemi besorolást, a kiegészítő jelentés eredményeit és a becsült magzati frakciót; ezek az alábbi mezőknek felelnek meg az NIPT jelentésben: class_auto, class_sx, anomaly_description és ff.

Minőség-ellenőrzés indoklási üzenete	Leírás	Ajánlott művelet
FAILED iFACT (Sikertelen iFACT)	Különálló magzati aneuploiditási konfidencia vizsgálat (iFACT) – Egy minőség-ellenőrzési mérőszám, amely a becsült magzati frakció és a lefedettségrel kapcsolatos futtatási mérőszámok alapján meghatározza, hogy a rendszer rendelkezik-e az azonosításhoz szükséges statisztikai konfidenciával egy adott minta esetén.	Végezze el újra a minta feldolgozását.
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (AZ ADAT A VÁRT TARTOMÁNYON KÍVÜL ESIK)	Az euploid lefedettségéből származó átlagos eltérés nincs összhangban a betanítottadat-eloszlással. Ennek lehetséges oka a szennyezettség vagy a nem megfelelő mintafeldolgozás.	Végezze el újra a minta feldolgozását.
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (A FRAGMENTUMMÉRET-ELOSZLÁS A VÁRT TARTOMÁNYON KÍVÜL ESIK)	A töredékméret-eloszlás nincs összhangban a betanítottadat-eloszlással. Ennek lehetséges oka a szennyezettség vagy a nem megfelelő mintafeldolgozás.	Végezze el újra a minta feldolgozását.
FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (AZ ÁRAMLÁSI CELLA ADATA A VÁRT TARTOMÁNYON KÍVÜL ESIK)	Az áramlasicella-adatok nincsenek összhangban a betanítottadat-eloszlással. Ennek lehetséges oka az áramlási cella hibás beállítása.	Végezze el újra a minta feldolgozását.
FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (MAGZATI FRAKCIÓ MEGBECSÜLÉSE SIKERTELEN)	A rendszer nem tud valid magzati frakció becslést adni.	Végezze el újra a minta feldolgozását.
SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (A SZEKVENÁLÁSI ADATOK A VÁRT TARTOMÁNYON KÍVÜL ESNEK)	A beviteli szekvenálási adatok nincsenek összhangban a betanítottadat-eloszlással. Ennek lehetséges oka a szennyezettség vagy a nem megfelelő mintafeldolgozás.	Végezze el újra az áramlási cella szekvenálását.
UNEXPECTED DATA (VÁRATLAN ADAT)	A jelentés olyan minőség-ellenőrzési problémát jelez, amely a jelen táblázatban szereplő egyéb kategóriákba nem sorolható.	Vegye fel a kapcsolatot az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.

Minőség-ellenőrzés indoklási üzenete	Leírás	Ajánlott művelet
MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (TÖBB RENDELLENESÉG DETEKTÁLVA)	A rendszer legalább kétféle jelentendő rendellenességet érzékelt a mintában (például teljes kromoszóma-aneuploiditásokat és részleges törléseket/duplikációkat). Ha a rendszer több rendellenességet is észlelt, akkor ez jelezhet nem megfelelően kezelt mintát, vagy ritkább esetben például anyai malignitást. Ez egy figyelmeztető üzenet. Nem jelent sikertelen eredménnyel zárult minőség-ellenőrzést. A rendszer jelenti az eredményeket, így láthatja a detektált rendellenességeket. Ettől függetlenül azonban szükség lehet a minta újrafeldolgozására.	Végezze el újra a minta feldolgozását.
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NAGY LEFEDETTSÉGŰ NTC-MINTA)	A rendszer nagy lefedettséget érzékelt egy NTC mintánál (váratlan DNS anyag). Ennek lehetséges oka a szennyezettség vagy a nem megfelelő mintafeldolgozás.	Végezze el újra a minta feldolgozását.
CANCELLED (TÖRÖLVE)	A mintát törölte a felhasználó.	Nincs.
INVALIDATED (ÉRVÉNYTELENÍTVE)	A mintát érvénytelenítette a felhasználó.	Nincs.

Kiegészítő jelentés

A kiegészítő jelentés adatokat tartalmaz a további sarzs-, minta- vagy régióalapú mérőszámokhoz. Ebben a jelentésben minden sor egy-egy mérőszámot reprezentál. Egyazon sarzsra, mintára vagy régióra több mérőszám is érvényes.

A tabulátorral elválasztott fájl hat oszlopot tartalmaz. Ezek leírását az alábbi táblázat tartalmazza.

Oszlop	Leírás	Értékpációk
áramlási cella	Áramlási cella vonalkódja.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel vagy kötőjel.
batch_name	A vonatkozó sarzs neve.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel vagy kötőjel.
sample_barcode	A minta vonalkódja.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel vagy kötőjel.
region	Az egész kromoszóma vagy a részleges törlés vagy duplikáció régiójának leírása.	<p>NA (nem alkalmazható) a sarzsonkénti mérőszámok esetén.</p> <p>A kromoszómarégió-mérőszámok esetén „chr”, majd a kromoszóma száma (pl. chr21).</p> <p>A részleges deléció és duplikáció mérőszámai a <i>Rendellenességleírési szabályok</i>, 44. oldal ismertetett módon jelennek meg.</p> <p>NA a sarzsonkénti vagy mintánkénti mérőszámok esetén.</p>
metric_name	A leírt mérőszám megnevezése.	Lásd: <i>A kiegészítő jelentés mérőszámai</i>
metric_value	A mérőszám értéke.	Lásd: <i>A kiegészítő jelentés mérőszámai</i>

A kiegészítő jelentés mérőszámai

A kiegészítő jelentés az alábbi mérőszámok adatait tartalmazza. Valamennyi mérőszám sarzsonként, mintánként vagy régióként értendő.

Az X kromoszóma mérőszámai csak akkor jelennek meg, ha a nemi kromoszóma opciónál a Yes (Igen) vagy az SCA lehetőség van kiválasztva.

Az értéktartományok minimum és maximum értéként jelennek meg, és szögletes vagy kerek zárójelbe vannak zárva. A kerek zárójel azt jelenti, hogy a tartomány a szélsőértéket nem foglalja magában, míg a szögletes zárójel esetén a tartomány a szélsőértéket is magában foglalja. Az „Inf” jelzés azt jelenti, hogy „végtelen”.

Mérőszám neve	Gyakoriság	Leírás
genome_ assembly	Sarzsónként	A szekvenálási adatok és a jelentési régió koordinátáinak összepárosításához használt koordináta-rendszer. A VeriSeq NIPT Solution v2 esetén mindig GRCh37 .
frag_size_ dist	Mintánként	A tényleges és a várt kumulatív fragmentumméret-eloszlások közötti eltérések szórása.
fetal_fraction	Mintánként	Jelentett magzati frakció.
NCV_X	Mintánként	Az X kromoszóma normalizált kromoszómaértéke. Csak akkor jelenik meg, ha a nemi kromoszóma jelentése opció ezt engedélyezi. Máskülönben a mérőszám értéke „NOT TESTED” (Nem vizsgált).
NCV_Y	Mintánként	Az Y kromoszóma normalizált kromoszómaértéke. Csak akkor jelenik meg, ha a nemi kromoszóma jelentése opció ezt engedélyezi. Máskülönben a mérőszám értéke „NOT TESTED” (Nem vizsgált).
number_of_ cnv_events	Mintánként	A mintában érzékelt, részlegesen törölt vagy duplikált régiók száma.
non_ excluded_ sites	Mintánként	A szűrés után megmaradt kiolvasások száma, amelyeket a rendszer figyelembe vesz az elemzésnél.
region_ classification	Régióként	A rendszer által meghatározott régióbesorolás. A formátum megegyezik az NIPT-jelentés anomaly_description mezőjének formátumával. Az X kromoszóma esetén, ha a rendszer nem észlelt jelenteni való nemikromoszóma-rendellenességet, a régió besorolása megegyezik az NIPT-jelentés class_sx értékével. Értékpocciók: <ul style="list-style-type: none"> • DETECTED (DETEKTÁLVA): ezt pontosvesszővel elválasztott karakterláncok követik (lásd: <i>Rendellenességleírási szabályok</i>, 44. oldal). • NO ANOMALY DETECTED (RENDELLENESSÉG NEM DETEKTÁLHATÓ) • NO ANOMALY DETECTED - XX (RENDELLENESSÉG NEM DETEKTÁLHATÓ – XX) • NO ANOMALY DETECTED - XY (RENDELLENESSÉG NEM DETEKTÁLHATÓ – XY) • NOT REPORTABLE (NEM JELENTHETŐ) • CHR Y PRESENT (Y-KROMOSZÓMA JELEN VAN) • CHR Y NOT PRESENT (Y-KROMOSZÓMA NINCS JELEN)
chromosome	Régióként	Kromoszómaszimbólum.
start_base	Régióként	A régió első bázisa.
end_base	Régióként	A régió utolsó bázisa.
start_ cytoband	Régióként	A régió első bázisának citogenetikai sávja.
end_ cytoband	Régióként	A régió utolsó bázisának citogenetikai sávja.

Mérőszám neve	Gyakoriság	Leírás
region_size_mb	Régiónként	A régió mérete megabázisban megadva.
region_llr_trisomy	Régiónként	A régió triszómiájának LLR (logaritmikusan valószínűségi arány) pontszáma. Triszómiát jelez, szemben azzal, ha nincs elváltozás (diszómia). Triszómiáról akkor beszélhetünk, ha az LLR-pontszám meghaladja az előre meghatározott küszöbértéket. Részleges törlések vagy duplikációk esetén ez a mérőszám csak akkor jelenik meg, ha a típus többlet (dup). Máskülönb a mérőszám értéke „NA” (nem alkalmazható).
region_llr_monosomy	Régiónként	A régió monoszómiájának LLR-pontszáma. Monoszómiát jelez, szemben azzal, ha nincs elváltozás (diszómia). Monoszómiáról akkor beszélhetünk, ha az LLR-pontszám meghaladja az előre meghatározott küszöbértéket. Részleges törlések vagy duplikációk esetén ez a mérőszám csak akkor jelenik meg, ha a hiány (del) típus érzékelhető. Máskülönb a mérőszám értéke „NA” (nem alkalmazható). A mérőszám értéke „NOT TESTED” (Nem vizsgált), ha az alap szűréstípust választja.
region_t_stat_long_reads	Régiónként	A régió t-próbája. A t-próba a régió és a genom többi részének lefedettsége közötti különbség, a minta variációjával összehasonlítva. Ez egy jel-zaj viszony mérőszám, amely a lefedettségben bekövetkező bármilyen eltérés detektálhatóságát rögzíti a régióban. A „long_reads” megnevezés azt jelzi, hogy a t-próbánál használt lefedettség az elemzés teljes fragmentumméret-tartományát magában foglalja. A rendszer a t-próbát és a minta becsült magzati frakcióját felhasználva határozza meg az LLR-pontszámokat.
region_mosaic_ratio	Régiónként	Az aneuploid magzati anyag aránya. A mérőszám alapjául a régió lefedettségéből származtatott magzati frakció és a minta magzati frakciójának aránya szolgál. Azoknál a mintáknál, ahol a magzati frakciók száma közel áll a nullához, a mozaik arányok negatív értékeket is felvehetnek, a minta magzati frakciójának megbecsléséhez használt számítások változékonysága miatt.
region_mosaic_llr_trisomy	Régiónként	A triszómia LLR-pontszámának kiszámítása a régió lefedettségéből származtatott magzati frakció alapján történik, nem pedig a minta magzati frakciója alapján. Részleges törlések vagy duplikációk esetén ez a mérőszám csak akkor jelenik meg, ha a típus többlet (dup). Máskülönb a mérőszám értéke „NA” (nem alkalmazható).
region_mosaic_llr_monosomy	Régiónként	A monoszómia LLR-pontszámának kiszámítása a régió lefedettségéből származtatott magzati frakció alapján történik, nem pedig a minta magzati frakciója alapján. Részleges törlések vagy duplikációk esetén ez a mérőszám csak akkor jelenik meg, ha a hiány (del) típus érzékelhető. Máskülönb a mérőszám értéke „NA” (nem alkalmazható). A mérőszám értéke „NOT TESTED” (Nem vizsgált), ha az alap szűréstípust választja.

Mintaérvénytelenítési jelentés

A rendszer minden érvénytelenített és sikertelen mintához egy mintaérvénytelenítési jelentést hoz létre.

Oszlop	Leírás	Értékkopciók
batch_name	A sarzs neve.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel vagy kötőjel.
sample_barcode	Az érvénytelenített minta egyedi vonalkódja.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel vagy kötőjel.
reason	Mintaérvénytelenítés felhasználó által megadott oka.	Legfeljebb 512 karakter.
operator	A mintát érvénytelenítő kezelő felhasználóneve.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel, szóköz vagy kötőjel.
timestamp	A mintaérvénytelenítés dátuma és időpontja.	ISO 8601 időbélyeg

Mintatörlési jelentés

A rendszer minden törölt mintához egy mintatörlési jelentést hoz létre.

Oszlop	Leírás	Értékpációk
batch_name	A sarzs neve.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel vagy kötőjel.
sample_barcode	A törölt minta egyedi vonalkódja.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel vagy kötőjel.
reason	A minta törlésének felhasználó által megadott oka.	Legfeljebb 512 karakter.
operator	A mintát törölő kezelő felhasználóneve.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel, szóköz vagy kötőjel.
timestamp	A minta törlésének dátuma és időpontja.	ISO 8601 időbélyeg

Pool-újrazvizsgálási kérelem jelentés

A pool-újrazvizsgálási kérelem jelentése jelzi, hogy egy érvénytelenített poolon újra lefuttatható-e a pooling folyamat. A rendszer akkor hozza létre a pool-újrazvizsgálási kérelem jelentését, amikor az adott pooltípusnál a két lehetséges szekvenálási futtatás (poolok) közül az első érvénytelenítve lett.

Oszlop	Leírás	Értékpációk
batch_name	A sarzs neve.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel vagy kötőjel.
pool_type	A pool típusa.	Az A, B, C vagy E betűk egyike.
reason	Az előző pool érvénytelenítésének felhasználó által megadott oka.	Legfeljebb 512 karakter.
timestamp	A kérelem dátuma és időpontja.	ISO 8601 időbélyeg

Folyamatjelentések

Sarzskezdeményezési jelentés

Egy sarzs elindítása és plazmaizoláció előtti sikeres validálása esetén a rendszer egy sarzskezdeményezési jelentést hoz létre.

Oszlop	Leírás	Értékpációk
batch_name	A sarzs neve.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel vagy kötőjel.
sample_barcode	A minta egyedi vonalkódja.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel vagy kötőjel.
sample_type	A minta vonalkódjának mintatípusa.	<ul style="list-style-type: none"> • singleton (egyke) • control (kontroll) • twin (iker) • ntc
well	A mintához tartozó lyuk.	Az A–H betűk egyike, majd az 1–12 számok egyike.

Oszlop	Leírás	Értékpociók
assay	Vizsgálat neve.	Legfeljebb 100 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel, szóköz vagy kötőjel.
method_ version	Vizsgálatautomatizálási eljárás verziója.	Legfeljebb 100 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel, szóköz, pont vagy kötőjel.
workflow_ manager_ version	A sarzshoz kapcsolódó Workflow Manager verziója.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel, szóköz, pont vagy kötőjel.

Sarzsérvénytelenítési jelentés

A rendszer minden érvénytelenített és sikertelen sarzshoz egy sarzsérvénytelenítési jelentést hoz létre.

Oszlop	Leírás	Értékpociók
batch_ name	A sarzs neve.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel vagy kötőjel.
reason	A sarzs érvénytelenítésének felhasználó által megadott oka.	Legfeljebb 512 karakter.
operator	A sarzsot érvénytelenítő kezelő monogramja.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel, szóköz vagy kötőjel.
timestamp	A sarzsérvénytelenítés dátuma és időpontja.	ISO 8601 időbélyeg

Könyvtárminta-jelentés

A rendszer a sarzs hibájakor vagy érvénytelenítésekor, a könyvtár sikeres elkészítésekor, valamint a kvantifikálás sikeres befejezésekor létrehoz egy könyvtárminta-jelentést.

Oszlop	Leírás	Értékpóciók
batch_name	A sarzs neve.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel vagy kötőjel.
sample_ barcode	A minta egyedi vonalkódja.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel vagy kötőjel.
qc_status	A minta állapota a vizsgálati lépés befejezése után.	<ul style="list-style-type: none"> • pass (sikeres) • fail (sikertelen)
qc_reason	A minőség-ellenőrzési állapot indoklása.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel vagy kötőjel.
starting_ volume	A vérmintavételi cső kezdeti térfogata ml-ben, a plazmaizoláció idején.	Bármilyen pozitív szám.
index	A mintához tartozó index.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel vagy kötőjel.
ccn_library_ pg_ul	A könyvtár koncentrációja pg/μl-ben.	Bármilyen pozitív szám.
plasma_ isolation_ comments	Felhasználói megjegyzések a plazmaizoláció során (szabad szöveg).	Legfeljebb 512 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel, szóköz vagy kötőjel.
cfdna_ extraction_ comments	Felhasználói megjegyzések a cfDNS extrakciója során (szabad szöveg).	Legfeljebb 512 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel, szóköz vagy kötőjel.
library_prep_ comments	Felhasználói megjegyzések a könyvtár-előkészítés során (szabad szöveg).	Legfeljebb 512 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel, szóköz vagy kötőjel.
quantitation_ comments	Felhasználói megjegyzések a kvantifikáció során (szabad szöveg).	Legfeljebb 512 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel, szóköz vagy kötőjel.

Könyvtárreagens-jelentés

Sikertelen vagy érvénytelenített sarzs, sikeres könyvtárkészítés vagy sikeres kvantifikáció esetén a rendszer létrehoz egy könyvtárreagens jelentést.

Oszlop	Leírás	Értékpációk
batch_name	A sarzs neve.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel vagy kötőjel.
process	A folyamat neve. Formátum: FOLYAMAT:alfolyamat.	<ul style="list-style-type: none"> • ISOLATION (Izoláció) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact. • EXTRACTION (Extrakció) – setup, chemistry, data_transact. • LIBRARY (Könyvtár) – setup, chemistry, data_transact, complete. • QUANT (Kvant.) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. • POOLING – analysis, setup, pooling, data_transact, complete.
reagent_name	A reagens neve.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel, szóköz vagy kötőjel.
lot	A reagens vonalkódja.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel, szóköz vagy kötőjel.
expiration_date	Lejárat dátum gyártói formátumban.	Legfeljebb 100 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel, szóköz, kettőspont, perjel vagy kötőjel.
operator	A kezelő felhasználóneve.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel, szóköz vagy kötőjel.
initiated	A reagenshez tartozó kezdeményezési időbélyegző.	ISO 8601 időbélyeg

Könyvtár Labware-jelentés

A rendszer a sarzs hibájakor vagy érvénytelenítésekor, a könyvtár sikeres elkészítésekor, valamint a kvantifikálás sikeres befejezésekor létrehoz egy könyvtár Labware-jelentést.

Oszlop	Leírás	Értékpációk
batch_name	A sarzs neve.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel vagy kötőjel.
labware_name	A Labware neve.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel, szóköz vagy kötőjel.
labware_barcode	Labware-vonalkód.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel, szóköz vagy kötőjel.
initiated	A Labware-hez tartozó időbélyegző.	ISO 8601 időbélyeg

Könyvtárkvant. jelentés

Egy sikeres kvantifikáció esetén a rendszer egy könyvtárkvant. jelentést hoz létre.

Oszlop	Leírás	Értékpációk
batch_name	A sarzs neve.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel vagy kötőjel.
quant_id	Numerikus azonosító.	Pozitív számok.
instrument	Kvantifikációs műszer neve (szabad szöveg).	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel, szóköz vagy kötőjel.
standard_r_squared	R-négyzetes.	Bármilyen pozitív szám.
standard_intercept	Metszéspont.	Bármilyen szám.
standard_slope	Görbe.	Bármilyen szám.
median_ccn_pg_ul	Medián mintakoncentráció.	Bármilyen pozitív szám.
qc_status	Kvantifikációs minőség-ellenőrzési állapot.	<ul style="list-style-type: none"> • pass (sikeres) • fail (sikertelen)
qc_reason	Hiba okának leírása, ha van.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel, szóköz vagy kötőjel.
initiated	A kvantifikációhoz tartozó kezdeményezési időbélyegző.	ISO 8601 időbélyeg

Könyvtárfolyamat-napló

A rendszer könyvtárfolyamat naplót hoz létre: a sarzsfolyamatok elindításakor és befejezésekor, valamint sikertelenségekor; sarzshiba esetén vagy sarzs érvénytelenítésekor; valamint az elemzés befejezésekor (poolonként egy napló).

Oszlop	Leírás	Értékpációk
batch_name	A sarzs neve.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel vagy kötőjel.
process	A sarzsfolyamat neve. Formátum: FOLYAMAT:alfolyamat.	ISOLATION (Izoláció) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact. EXTRACTION (Extrakció) – setup, chemistry, data_transact. LIBRARY (Könyvtár) – setup, chemistry, data_transact, complete. QUANT (Kvant.) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. POOLING – analysis, setup, pooling, data_transact, complete.
operator	A kezelő monogramja.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel, szóköz vagy kötőjel.
instrument	A műszer neve.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel, szóköz vagy kötőjel.
started	A sarzsfolyamat kezdetének dátuma és ideje.	ISO 8601 időbélyeg
finished	A sarzsfolyamat befejezésének dátuma és ideje.	ISO 8601 időbélyeg

Oszlop	Leírás	Értékpációk
status	Az aktuális sarzs.	<ul style="list-style-type: none"> • completed (kész) • failed (sikertelen) • started (elkezdve) • aborted (megszakítva)

Pooljelentés

A rendszer sikeres könyvtárkészítés, illetve sikertelen vagy érvénytelenített sarzs esetén pooljelentést hoz létre, ha az esemény a pooling folyamat elindítása után következik be.

Oszlop	Leírás	Értékpációk
batch_name	A sarzs neve.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel vagy kötőjel.
sample_barcode	A minta egyedi vonalkódja.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel vagy kötőjel.
pool_barcode	A pool mintához társított vonalkódja.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel vagy kötőjel.
pool_type	A pool mintához társított típusa.	Az A, B, C vagy E betűk egyike.
pooling_volume_ul	Pooling térfogat µl-ben.	Bármilyen pozitív szám.
pooling_comments	Felhasználói megjegyzések a pooling folyamat során (szabad szöveg).	Legfeljebb 512 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel, szóköz vagy kötőjel.

Poolérvénytelenítési jelentés

Poolok érvénytelenítése esetén a rendszer egy poolérvénytelenítési jelentést készít.

Oszlop	Leírás	Értékpációk
batch_name	A sarzs neve.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel vagy kötőjel.
pool_barcode	Az érvénytelenített pool vonalkódja.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel vagy kötőjel.
reason	A pool érvénytelenítésének felhasználó által megadott oka.	Legfeljebb 512 karakter.
operator	A poolt érvénytelenítő kezelő monogramja.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel, szóköz vagy kötőjel.
timestamp	A pool érvénytelenítésének dátuma és időpontja.	ISO 8601 időbélyeg

Szekvenálási jelentés

A rendszer szekvenálási jelentést készít a szekvenálási futtatáshoz, amikor a szekvenálás befejeződik vagy amikor a szekvenálás időtúllépést okoz.

Oszlop	Leírás	Értékcsoportok
batch_name	A sarzs neve.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel vagy kötőjel.
pool_barcode	A szekvenálás futtatáshoz társuló pool vonalkód.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel vagy kötőjel.
instrument	A szekvenáló sorozatszám.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel, szóköz vagy kötőjel.
flowcell	A szekvenálás futtatáshoz társuló áramlási cella.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel, szóköz vagy kötőjel.
software_version	A szekvenálón az adatok előállításához használt szoftveralkalmazás / verzió összefűzése.	Kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel, perjel, pont, kettőspont, pontosvessző vagy kötőjel.
run_folder	A szekvenálási futtatás mappájának neve.	Kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel, szóköz vagy kötőjel.
sequencing_status	A szekvenálási futtatás állapota.	<ul style="list-style-type: none"> • completed (kész) • timed out (időtúllépés) • failed (sikertelen)
qc_status	A szekvenálási futtatás minőség-ellenőrzés állapota.	<ul style="list-style-type: none"> • pass (sikeres) • fail (sikertelen) • error (hiba)
qc_reason	Minőség-ellenőrzési indoklás a sikertelen eredménnyel záruló minőség-ellenőrzésre; pontosvesszővel elválasztott értékek.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel, szóköz vagy kötőjel.
cluster_density	Klasztersűrűség (medián érték áramlási cellánként, minden csempén).	Bármilyen pozitív szám.
pct_q30	Q30 feletti százalékok.	Bármilyen pozitív szám.
pct_pf	A szűrő feltételeinek megfelelő kiolvasások százalékos aránya.	Bármilyen pozitív szám.
phasing	Fázishatás.	Bármilyen pozitív szám.
prephasing	Előfázishatás.	Bármilyen pozitív szám.
predicted_aligned_reads	Előre jelzett egyedi kiolvasások.	Bármilyen pozitív szám.
started	A szekvenálási futtatás indításának időbélyegzője.	ISO 8601 időbélyeg
completed	A szekvenálási futtatás befejezésének időbélyegzője.	ISO 8601 időbélyeg

Sikertelen elemzési jelentés

Ha a szekvenálási futtatás sikertelen elemzése elérte a próbálkozások maximális számát, a rendszer egy Sikertelen elemzés jelentést hoz létre.

Oszlop	Leírás	Értékpációk
batch_name	A sarzs neve.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel vagy kötőjel.
pool_ barcode	A pool vonalkódja a sikertelen elemzéshez van társítva.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel vagy kötőjel.
flowcell	Az áramlási cella vonalkódja a sikertelen elemzéshez van társítva.	Legfeljebb 36 karakter, amelyek lehetnek kis- és nagybetűk, számok, aláhúzásjel vagy kötőjel.
sequencing_ run_folder	A szekvenálási futtatás mappája a sikertelen elemzéshez van társítva.	Kis- és nagybetűk, számok vagy aláhúzásjel.
analysis_ run_status	A szekvenálási futtatás állapota a sikertelen elemzéshez van társítva.	Kis- és nagybetűk, számok vagy aláhúzásjel.
timestarted	Az időbélyegző az elemzés indításához van társítva.	ISO 8601 időbélyeg
timefinished	Az időbélyegző a sikertelen elemzéshez van társítva.	ISO 8601 időbélyeg

C. függelék: Hibaelhárítás

Bevezetés	57
Az Assay Software értesítései	58
Rendszerhibák	66
Adatfeldolgozási tesztek	66

Bevezetés

A VeriSeq NIPT Solution v2 hibaelhárítási asszisztense az alábbiakat foglalja magában:

- ▶ Assay Software és rendszerértesítések.
- ▶ Ajánlott lépések a rendszerrel kapcsolatos problémák elhárítására.
- ▶ A megelőző jellegű és hibaelemzések végrehajtása az előre telepített tesztadatok alkalmazásával – instrukciók.

Az Assay Software értesítései

Ebben a fejezetben az Assay Software értesítéseit mutatjuk be:

Folyamatértesítések

A folyamatértesítések a vizsgálat végrehajtásának normál előrehaladását jelzik. Ezeket az értesítéseket a rendszer tevékenységekként naplózza, így nem igényelnek felhasználói beavatkozást.

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Batch initiation (Sarzskezdeményezés)	Könyvtár előkészítése	A felhasználó új sarzsot hozott létre.	Tevékenység	Igen	Nincs.
Batch Library Complete (Sarzsönyvtár elkészült)	Könyvtár előkészítése	Az aktuális sarzs könyvtárja elkészült.	Tevékenység	Nem	Nincs.
Pool Complete (Pool elkészült)	Könyvtár előkészítése	A pool létrehozva a sarzsból.	Tevékenység	Nem	Nincs.
Sequencing Started (Szekvenálás megkezdve)	Szekvenálás	A rendszer új szekvenálásiadat-mappát detektált.	Tevékenység	Nem	Nincs.
Sequencing QC passed (A szekvenálás minőség-ellenőrzése sikeres eredménnyel zárult)	Szekvenálás	A szekvenálási futtatás befejeződött és a szekvenálás minőség-ellenőrzése sikeres eredménnyel zárult.	Tevékenység	Nem	Nincs.
Sequencing Run Associated With Pool (A poolhoz társított szekvenálási futtatás)	Szekvenálás	A szekvenálási futtatást sikeresen társította egy ismert poolal.	Tevékenység	Nem	Nincs.
Analysis Started (Elemzés megkezdődött)	Elemzés	A megadott szekvenálási futtatás elemzése megkezdődött.	Tevékenység	Igen	Nincs.
Analysis Completed NIPT Report Generated (Elemzés elkészült, NIPT-jelentés létrehozva)	Utólagos elemzés	Az elemzés elkészült és a rendszer létrehozta a jelentéseket.	Tevékenység	Igen	Nincs.

Érvénytelenítési értesítések

Az érvénytelenítési értesítések jelzik a Workflow Manager rendszerében, a felhasználó által létrehozott sarzs vagy pool érvénytelenítését. Ezeket az értesítéseket a rendszer „Megjegyzések”-ként naplózza, és nem igényelnek semmilyen felhasználói műveletet.

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Batch Invalidation (Sarzs érvénytelenítése)	Könyvtár előkészítése	A felhasználó érvénytelenít egy sarzsot.	Megjegyzés	Igen	Nincs.
Pool Invalidation – Repool (Poolérvénytelenítés – Ismételt poolkészítés)	Könyvtár előkészítése	A felhasználó érvénytelenítette a sarzshoz tartozó első lehetséges (bizonyos típusú) poolt.	Megjegyzés	Igen	Nincs.
Pool Invalidation – Use second aliquot (Pool érvénytelenítése – Használja a második részmintát)	Könyvtár előkészítése	A felhasználó érvénytelenítette a sarzshoz tartozó első lehetséges (bizonyos típusú) poolt.	Megjegyzés	Igen	Nincs.
Sequencing Completed Pool Invalidated (Szekvenálás befejezve Pool érvénytelenítve)	Szekvenálás	A szekvenálási futtatás befejeződött, de a felhasználó érvénytelenítette a poolt.	Megjegyzés	Igen	Nincs.
Sequencing QC passed – All samples are invalid (A szekvenálás minőség-ellenőrzése sikeres eredménnyel zárult – Az összes minta érvénytelen)	Szekvenálás minőség-ellenőrzése	A szekvenálási futtatás minőség-ellenőrzése befejeződött, de az összes minta érvénytelen.	Megjegyzés	Igen	Nincs.
Sequencing Completed Pool Invalidated (Szekvenálás befejezve Pool érvénytelenítve)	Utólagos elemzés	Az elemzés befejeződött, de a felhasználó érvénytelenítette a poolt.	Megjegyzés	Igen	Nincs.

Korrigálható hibák

A korrigálható hibák olyan hibák, amelyeket a kezelő a megadott lépések végrehajtásával korrigálni tud a VeriSeq NIPT Assay Software szoftverben. Ha a hiba a lépések végrehajtása után is fennáll, fel kell venni a kapcsolatot e-mailben az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Missing Instrument Path (A műszer elérési útvonala nem található)	Szekvenálás	A rendszer nem találja a külső szekvenálási mappát, vagy nem tud ahhoz csatlakozni.	Riasztás	Igen	<ul style="list-style-type: none"> NAS használata esetén ellenőrizze a hálózati kapcsolatot. Lásd: <i>Ajánlott műveleti eljárások</i>, 65. oldal Lehetséges hardverhiba. Indítsa újra a szervert. Ha a probléma a lépések végrehajtása után is fennáll, fel kell venni a kapcsolatot e-mailben az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.
Insufficient Disk Space for Sequencing (Nincs elegendő szabad hely a szekvenálás végrehajtásához)	Szekvenálás	A rendszer új szekvenálási mappát talált, de számításai szerint nincs elég szabad hely az adatok számára.	Riasztás	Igen	<ol style="list-style-type: none"> Ellenőrizze, hogy mennyi szabad hely áll rendelkezésre. Lásd: <i>Ajánlott műveleti eljárások</i>, 65. oldal. Szabadítson fel helyet vagy készítsen biztonsági másolatot az adatokról. Lásd: <i>Ajánlott műveleti eljárások</i>, 65. oldal.
Sequencing Run Invalid Folder (Érvénytelen szekvenálási futtatás mappa)	Szekvenálás	A Sequencing Run mappa érvénytelen karaktereket tartalmaz.	Figyelmeztetés	Igen	A szekvenálási futtatások mappája úgy lett átnevezve, hogy az új név érvénytelen karaktereket tartalmaz. Nevezze át a futtatást úgy, hogy a név érvényes legyen.
Sequencing Started but Pool Barcode File Missing (Szekvenálás elindítva, de a pool vonalkódfájl hiányzik)	Szekvenálás	A rendszer a szekvenálás elindítását követő 30 percen belül nem érzékeli a pool vonalkódot tartalmazó fájlt.	Figyelmeztetés	Igen	A szekvenálógép vagy a NAS lehetséges hibája. Ellenőrizze a szekvenálógép konfigurációját és a hálózati kapcsolatot. A rendszer a szekvenálás befejezéséig tovább keresi a pool vonalkódfájlt.
Cannot Verify Sequencing Run Completion (A szekvenálási futtatás befejezése nem visszaigazolható)	Szekvenálás	A szoftver nem tudta beolvasni a futtatás befejezési állapotát a futtatás befejezési állapota fájlt a szekvenálási mappából.	Figyelmeztetés	Igen	Lehetséges hardverhiba. Indítsa újra a szervert. Ha a probléma a lépések végrehajtása után is fennáll, fel kell venni a kapcsolatot e-mailben az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.
Missing Sample Attributes (Hiányzó mintaattribútumok)	Előzetes elemzés	Egyes mintánál a szoftver nem találja a mintatípust, a nemi kromoszóma opció vagy a szűréstípus meghatározását.	Megjegyzés	Igen	A meghatározott mintánál nincs megadva minden mintaattribútum. A folytatáshoz adja meg a hiányzó mintaattribútumokat a Workflow Manager alkalmazásban, vagy érvénytelenítse a mintát.

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Sample Sheet Generation failed (Mintalap létrehozása sikertelen)	Előzetes elemzés	A szoftver nem tudta létrehozni a mintalapot.	Riasztás	Igen	<ul style="list-style-type: none"> Ellenőrizze, hogy mennyi szabad hely áll rendelkezésre. Lásd: <i>Ajánlott műveleti eljárások</i>, 65. oldal. Ha kevés a szabad hely, szabadítson fel némi helyet vagy készítsen biztonsági másolatot az adatokról. Lásd: <i>Ajánlott műveleti eljárások</i>, 65. oldal. NAS használata esetén ellenőrizze a hálózati kapcsolatot. Lásd: <i>Ajánlott műveleti eljárások</i>, 65. oldal. Lehetséges hardverhiba. Indítsa újra a szervert. Ha a probléma a lépések végrehajtása után is fennáll, fel kell venni a kapcsolatot e-mailben az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.
Unable to check disk space (Szabad hely ellenőrzése sikertelen)	Előzetes elemzés	A szoftver nem tudta ellenőrizni a rendelkezésre álló szabad hely nagyságát.	Riasztás	Igen	<ul style="list-style-type: none"> NAS használata esetén ellenőrizze a hálózati kapcsolatot. Lásd: <i>Ajánlott műveleti eljárások</i>, 2, 65. oldal. Lehetséges hardverhiba. Indítsa újra a szervert. Ha a probléma a lépések végrehajtása után is fennáll, fel kell venni a kapcsolatot e-mailben az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.
Insufficient Disk Space for Analysis (Nincs elegendő szabad hely az elemzés végrehajtásához)	Előzetes elemzés	A szoftver azt érzékelte, hogy nincs elég szabad hely egy új elemzés megkezdéséhez.	Riasztás	Igen	Szabadítson fel helyet vagy készítsen biztonsági másolatot az adatokról. Lásd: <i>Ajánlott műveleti eljárások</i> , 3, 65. oldal.
Unable to launch Analysis Pipeline (Elemzés elindítása sikertelen)	Előzetes elemzés	A szoftver nem tudta megkezdeni az elemzést az adott szekvenálási mappánál.	Riasztás	Igen	Lehetséges hardverhiba. Indítsa újra a szervert. Ha a probléma a lépések végrehajtása után is fennáll, fel kell venni a kapcsolatot e-mailben az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.
Sequencing folder Read/Write permission failed (Szekvenálási mappa írási/olvasási jogosultságának hibája)	Előzetes elemzés	A szekvenálási futtatás mappájának írási/olvasási jogosultságát ellenőrző szoftverteszt sikertelen.	Figyelmeztetés	Igen	<ul style="list-style-type: none"> NAS használata esetén ellenőrizze a hálózati kapcsolatot. Lásd: <i>Ajánlott műveleti eljárások</i>, 65. oldal. Lehetséges hardverhiba. Indítsa újra a szervert. Ha a probléma a lépések végrehajtása után is fennáll, fel kell venni a kapcsolatot e-mailben az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.
Analysis Failed - Retry (Sikertelen elemzés – Próbálja meg újra)	Elemzés	Az elemzés sikertelen. Újrapróbálkozás.	Megjegyzés	Igen	None (Nincs)

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Results Already Reported (Eredményjelentés már létrehozva)	Rendszer	A szoftver azt találta, hogy az aktuális pooltípushoz már létre lett hozva egy NIPT jelentés.	Tevékenység	Igen	None (Nincs)
Unable to deliver email notifications (E-mailek kézbesítése sikertelen)	Rendszer	A rendszer nem tudja kézbesíteni az e-mailes értesítéseket.	Figyelmeztetés	NA	<ol style="list-style-type: none"> Ellenőrizze, hogy a rendszerben helyesen vannak-e megadva az e-mail-beállítások. Lásd: <i>A rendszer e-mailes értesítéseinek beállítása</i>, 28. oldal. Küldjön próba e-mailt. Lásd: <i>A rendszer e-mailes értesítéseinek beállítása</i>, 28. oldal. Indítsa újra a szerveret. Ha a probléma a lépések végrehajtása után is fennáll, fel kell venni a kapcsolatot e-mailben az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.
Time Skew Detected (Időeltérés)	Könyvtár előkészítése	A szoftver azt érzékelte, hogy a Workflow Manager időbélyegzője és a szerver helyi ideje között több mint 1 percnyi eltérés van.	Figyelmeztetés	Nem	<ol style="list-style-type: none"> Ellenőrizze a helyi időt a Workflow Manager alkalmazást futtató gépen. Ellenőrizze az Onsite Server helyi idejét a webes kezelőfelületen (Server Status (Szerver állapota) lap).

Nem korigálható hibák

A nem korigálható hibák olyan állapotot jelentenek, ahol semmilyen további lépéssel nem folytatható a vizsgálat.

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Batch Failure (Sarzshiba)	Könyvtár előkészítése	Sarzs minőség-ellenőrzése sikertelen.	Megjegyzés	Igen	Kezdje újra a könyvtárlemezelt.
Report Generating Failure (A jelentés hibát generál)	Jelentéskészítés	A rendszer nem tudta létrehozni a jelentést.	Riasztás	Igen	<ul style="list-style-type: none"> Ellenőrizze, hogy mennyi szabad hely áll rendelkezésre. Lásd: <i>Ajánlott műveleti eljárások</i>, 65. oldal. Ha kevés a szabad hely, szabadítson fel némi helyet vagy készítsen biztonsági másolatot az adatokról. Lásd: <i>Ajánlott műveleti eljárások</i>, 65. oldal. Lehetséges hardverhiba. Indítsa újra a szerveret. Ha a probléma a lépések végrehajtása után is fennáll, fel kell venni a kapcsolatot e-mailben az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Failed to Parse Run Parameters file (Futtatási paraméter fájl elemzése sikertelen)	Szekvenálás	A rendszer nem tudta megnyitni/elemezni a RunParameters.xml fájlt.	Figyelmeztetés	Igen	A RunParameters.xml fájl megsérült. Ellenőrizze a szekvenálógép konfigurációját és reszekvenálja a poolt.
Unrecognized Run Parameters (Ismeretlen futtatási paraméterek)	Szekvenálás	A szoftver által beolvasott futtatási paraméterek nem kompatibilisek a rendszerrel.	Figyelmeztetés	Igen	A szoftver nem tudta felépíteni a szekvenálási futtatási paramétereket a szekvenálógép konfigurációs fájljából. Ellenőrizze a szekvenálógép konfigurációját és reszekvenálja a poolt.
Invalid Run Parameters (Érvénytelen futtatási paraméterek)	Szekvenálás	A szoftver által beolvasott futtatási paraméterek nem kompatibilisek a vizsgálattal.	Figyelmeztetés	Igen	A szoftverkompatibilitási teszt eredménye sikertelen. Ellenőrizze a szekvenálógép konfigurációját és reszekvenálja a poolt.
No Pool Barcode found (Pool vonalkód nem található)	Szekvenálás	A szoftver nem tudta egy ismert pool vonalkódhoz társítani a szekvenálási futtatás áramlási celláját.	Figyelmeztetés	Igen	Lehetséges, hogy rossz a pool vonalkód bejegyzés. Szekvenálja újra a poolt.
Sequencing Completed but Pool Barcode File Missing (Szekvenálás befejezve, de a pool vonalkód fájl hiányzik)	Szekvenálás	A szekvenálási futtatás befejeződött, de a rendszer nem találja a pool vonalkódot tartalmazó fájlt.	Riasztás	Igen	A szekvenálógép lehetséges hibája. Forduljon az Illumina műszaki ügyfélszolgálatához.
Unable to read Pool Barcode File (Pool vonalkód fájl beolvasása sikertelen)	Szekvenálás	A pool vonalkódot tartalmazó fájl megsérült.	Riasztás	Igen	A szekvenálógép vagy a hálózat lehetséges hibája. Forduljon az Illumina műszaki ügyfélszolgálatához.
Pool Barcode File Mismatch (A pool vonalkód fájl nem egyezik)	Szekvenálás	A pool vonalkód fájl egy másik áramláscella-azonosítóra hivatkozik, mint ami a szekvenálási futtatáshoz van társítva.	Riasztás	Igen	A szekvenálógép lehetséges hibája. Forduljon az Illumina műszaki ügyfélszolgálatához.
Sequencing Timed Out (Szekvenálás időtúllépése)	Szekvenálás	A szekvenálási futtatás nem fejeződött be a meghatározott időn belül.	Figyelmeztetés	Igen	Ellenőrizze a szekvenálógépet és a hálózati kapcsolatot. Szekvenálja újra a poolt.

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Sequencing QC files generation failed (Szekvenálás minőség-ellenőrzési fájljainak létrehozása sikertelen)	Szekvenálás minőség-ellenőrzése	A szekvenálási futtatás befejeződött, de az InterOp minőség-ellenőrzési fájlok sérültek.	Riasztás	Igen	Ellenőrizze a szekvenálógépet és a hálózati kapcsolatot. Szekvenálja újra a poolt.
Sequencing QC failed (Szekvenálás minőség-ellenőrzése sikertelen)	Szekvenálás minőség-ellenőrzése	A szekvenálási futtatás befejeződött, de a szekvenálás minőség-ellenőrzésének eredménye sikertelen.	Megjegyzés	Igen	Szekvenálja újra a poolt.
Analysis Failed for Maximum number of attempts (Elemzés többszöri újrapróbálkozás után is sikertelen)	Elemzés	Többszéri próbálkozásra sem sikerült lefuttatni az elemzést. A rendszer nem próbálkozik tovább.	Figyelmeztetés	Igen	Szekvenálja újra a második poolt.
Analysis Post-Processing Failed (Elemzés utófeldolgozása sikertelen)	Elemzés után	A szoftver nem tudta utófeldolgozni az elemzés eredményeit.	Riasztás	Igen	<ul style="list-style-type: none"> NAS használata esetén ellenőrizze a hálózati kapcsolatot. Lásd: <i>Ajánlott műveleti eljárások</i>, 65. oldal. Lehetséges hardverhiba. Indítsa újra a szervert. Ha a probléma a lépések végrehajtása után is fennáll, fel kell venni a kapcsolatot e-mailben az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.
Analysis Upload Failed (Elemzés feltöltése sikertelen)	Elemzés után	A szoftver nem tudta feltölteni az elemzés eredményeit az adatbázisba.	Riasztás	Igen	<ul style="list-style-type: none"> NAS használata esetén ellenőrizze a hálózati kapcsolatot. Lásd: <i>Ajánlott műveleti eljárások</i>, 65. oldal. Lehetséges hardverhiba. Indítsa újra a szervert. Ha a probléma a lépések végrehajtása után is fennáll, fel kell venni a kapcsolatot e-mailben az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.

Ajánlott műveleti eljárások

Műveletazonosító	Ajánlott művelet	Lépések
1	Ellenőrizze a hálózati kapcsolatot	<p>Gondoskodjon róla, hogy a távoli NAS és a helyi gép ugyanazon a hálózaton legyenek.</p> <ol style="list-style-type: none"> Írja be a Windows parancssorba (cmd) a ping <Szerver IP-címe> parancsot NAS használata esetén a NAS-szal való kapcsolatot is ellenőrizze. Ellenőrizze, hogy minden csomag megérkezik-e. Ha vannak elvesztett csomagok, akkor forduljon a rendszergazdához. Ellenőrizze a kapcsolatot: <ol style="list-style-type: none"> Jelentkezzen be az Onsite Server webes kezelőfelületén. A Dashboard (Infópult) képernyőn válassza a Folder (Mappa) lehetőséget. A teszt lefuttatásához válassza ki a Test (Teszt) lehetőséget. Ha a teszt sikertelen, ellenőrizze, hogy minden beállítás megfelelően van-e konfigurálva. Lásd: <i>Megosztott hálózati meghajtók szerkesztése, 26. oldal.</i>
2	Ellenőrizze, hogy mennyi szabad hely áll rendelkezésre	<p>Gondoskodjon róla, hogy a Windowsos gépen az Onsite Server Input mappának legyen külön meghajtója. További információk: <i>Szervermeghajtók kiosztása, 35. oldal.</i></p> <p>A jobb egérgombbal kattintson az Input mappára mutató meghajtóra. Válassza ki a Properties (Tulajdonságok) lehetőséget, majd tekintse meg a szabad helyre vonatkozó információkat.</p>
3	Szabadítson fel helyet / készítsen biztonsági másolatot az adatokról	<p>Az Illumina rendszeres adatmentést javasol, illetve hogy a szekvenálási adatokat mindig a szerveroldalon tárolják. További információk: <i>Megosztott hálózati meghajtók kezelése, 25. oldal.</i></p> <ol style="list-style-type: none"> Az Onsite Serveren, helyileg tárolt adatok esetében: <p>Gondoskodjon róla, hogy a Windowsos gépen az Onsite Server Input mappának legyen külön meghajtója. További információk: <i>Szervermeghajtók kiosztása, 35. oldal.</i></p> <ol style="list-style-type: none"> Kattintson duplán az Input mappára, majd a megnyitásához adja meg a belépési adatokat. Megjelennek a szekvenálási adatok – a mappák neve megegyezik a szekvenálási futtatások nevével. Törölje a feldolgozott szekvenálási mappákat, vagy készítsen róluk biztonsági másolatot. Távoli NAS-on tárolt adatok esetén: <p>Gondoskodjon róla, hogy a távoli NAS és a helyi gép ugyanazon a hálózaton legyenek. Nyissa meg a távoli meghajtón lévő mappát. A belépési adatokat illetően forduljon a rendszergazdához.</p> <ol style="list-style-type: none"> Megjelennek a szekvenálási adatok – a mappák neve megegyezik a szekvenálási futtatások nevével. Törölje a feldolgozott szekvenálási mappákat, vagy készítsen róluk biztonsági másolatot.

Rendszerhibák

Probléma	Ajánlott művelet
Nem indul el a rendszer.	Ha a rendszer az Assay Software elindítása során hibát észlel, akkor a Log In (Bejelentkezés) képernyő helyett a hibák összefoglalása jelenik meg. Vegye fel a kapcsolatot az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával és jelentse a jelzett hibákat.
Az adatbázis visszaállítása szükséges.	Ha vissza kell állítani az adatbázist, akkor forduljon az Illumina szervizmérnökeihez.
Rendszereltérés.	Rendszereltérés észlelése esetén az Assay Software nem dolgozza fel az egyéb rendszerkomponensektől érkező adatokat. Ilyenkor egy rendszergazdának vissza kell állítania a rendszert.
RAID vezérlő riasztás.	A RAID vezérlő riasztásának elnémitásához egy rendszergazdának meg kell nyomnia a Server alarm (Szerverriasztás) gombot az Assay Software infópultjának Server Status (Szerver állapota) lapján. Ha megnyomták ezt a gombot, utána vegye fel a kapcsolatot az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával a további segítségért.

Adatfeldolgozási tesztek

Az Onsite Serveren előre telepített adatkészletek lehetővé teszik a szerver és az elemzőmotor működésének ellenőrzését.

A szerver tesztelése

Ez a teszt egy szekvenálási futtatást és egy elemzésjelentés-készítést szimulál az Analysis Pipeline tényleges elindítása nélkül. Ez a teszt az Onsite Server megfelelő működésének, valamint a jelentések és e-mail-értesítések megfelelő létrehozásának ellenőrzésére szolgál. Időtartam: körülbelül 3–4 perc.

Eljárás

- Nyissa meg a csatlakoztatott bemeneti mappát, majd nyissa meg a TestingData mappát.
- Készítsen másolatot az alábbi, a TestingData mappában található mappák egyikéről:
 - ▶ A NextSeq adatok esetén: 170725_NS500110_0382_AHT3MYBGX2_Copy_Analysis_Workflow.
 - ▶ A NextSeqDx adatok esetén: 180911_NDX550152_0014_AXXXXXXXXDX_Copy_Analysis_Workflow.
- Nevezze át az átmásolt mappát úgy, hogy az _XXX-re végződjön, ahol _XXX a tesztfuttatás sorszáma. Például, ha az eredeti mappa _002-re végződik, akkor az átmásolt példány neve _003-ra végződjön.
- Helyezze át az átnevezett mappát a bemeneti mappába.
- Várjon 3–5 percet, hogy befejeződjön a futtatás. Győződjön meg róla, hogy megkapta-e az alábbi e-mail-értesítést:
 - Szekvenálásfuttatási elemzés megkezdve
 - A szekvenálási futtatás NIPT-jelentése létrejött
 Társítsa mindkét jelentést a mappa szekvenálási nevéhez.
- A kimeneti mappában nyissa meg a TestData_NS_CopyWorkflow or TestData_NDX_CopyWorkflow mappát és ellenőrizze, hogy megvan-e az alábbi jelentések egyike:
 - ▶ NextSeq esetében: TestData_NS_CopyWorkflow_C_TestData_NS_CopyWorkflow_PoolC_HT3MYBGX2_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.

- ▶ NextSeqDx esetében: TestData_NDx_CopyWorkflow_C_TestData_NDx_CopyWorkflow_PoolC_XXXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.

A fájlnak kb. 7 Kb-osnak kell lennie.

- 7 Helyezze vissza a tesztszekvencia-futtatást a TestingData mappába. Ily módon könnyedén nyomon követheti, hogy a szekvenálási teszt hányszor lett lefuttatva.



MEGJEGYZÉS

Ha szabad helyre van szükség, akkor törölheti a régi tesztfájl példáányokat.

Teljes tesztadatelemzés futtatása

Ez a teszt egy teljes elemzési futtatást hajt végre. Akkor futtassa le ezt a tesztet, ha a szerver nem képes feldolgozni vagy elemezni az adatokat, vagy ha időtúllépési hibát okoz. Időtartam: Kb. 4–5 óra.

Eljárás

- 1 Nyissa meg a felcsatolt bemeneti mappát, majd nyissa meg a TestingData mappát.
- 2 Nevezze át az alábbi mappát úgy, hogy a végéhez hozzáteszi a _000 utótagot: 180911_NDX550152_0014_XXXXXXXXDX_FullRun.
Az utótag gondoskodik róla, hogy minden szekvenálási futtatás neve egyedi legyen. Ha a futtatás már tartalmaz utótagot, akkor úgy nevezze át a mappát, hogy az utótag számát eggyel növeli.
- 3 Helyezze át az átnevezett mappát a bemeneti mappába.
- 4 Várjon 4–5 órát, hogy befejeződjön az elemzés. Győződjön meg róla, hogy megkapta-e az alábbi e-mail-értesítést:
 - a Szekvenálásfuttatási elemzés megkezdve
 - b A szekvenálási futtatás NIPT jelentése létrejöttTársítsa mindkét jelentést a mappa szekvenálási nevéhez.
- 5 A kimeneti mappában nyissa meg a TestData_NDx_FullRun mappát és ellenőrizze, hogy megvan-e az alábbi jelentés: TestData_NDx_FullRun_C_TestData_NDx_FullRun_PoolC_XXXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
A fájlnak kb. 7 Kb-osnak kell lennie.
- 6 Helyezze vissza a tesztszekvencia-futtatást a TestingData mappába.

D. függelék: További információforrások

A következő dokumentációk az Illumina honlapjáról tölthetők le.

Információforrás	Leírás
<i>VeriSeq NIPT Solution v2 – terméktájékoztató (dokumentumszám: 1000000078751)</i>	Bemutatja a terméket és felhasználási célját, leírja használatának módját és a hibaelhárítási folyamatokat.
<i>Microlab® STAR Line felhasználói kézikönyv, Hamilton dokumentum-azonosító: 624668</i>	A Hamilton Microlab STAR automatizált folyadékkezelő műszer használati és karbantartási útmutatóját, valamint műszaki adatait tartalmazza.

A dokumentációk eléréséhez, szoftverek letöltéséhez, online képzésekhez és a gyakran ismételt kérdések megtekintéséhez látogasson el a VeriSeq NIPT Solution v2 [támogatási oldalaira](#).

E. függelék: Rövidítések

Rövidítés	Definíció
BCL	Bázisazonosító fájl
CE-IVD	Európai megfeleléségi jelzés, mely azt igazolja, hogy a termék alkalmas <i>in vitro</i> diagnosztizálásra.
cfDNS	Sejtmentes DNS
DNS	Dezoxiribonukleinsav
DNS	Tartománynévrendszer
FASTQ	Szöveges fájlformátum, amely a szekvenálóműszerek kimenetét tárolja.
FF	Magzati frakció
FIFO	Időrendi sorrend
iFACT	Különálló magzati aneuploiditási konfidencia vizsgálat
IP	Internetprotokoll
LIMS	Laboratóriumi adatkezelő rendszer
LIS	Laboratóriumi információs rendszer
LLR	Log Likelihood Ratio
MAC	Médiahozzáférés-vezérlés
NAS	Hálózatra csatlakoztatott tároló
NES	Nem kizárt területek
NGS	Új generációs szekvenálás
NIPT	Nem invazív prenatalis vizsgálat
NTC	Nincs templátkontroll
NTP	Hálózatiidő-protokoll
PF	Áteresztőszűrő
PQ	Folyamatkvalifikálás
QC	Minőség-ellenőrzés
Regex	Gyakran előforduló kifejezés. Olyan karaktorsor, mely stringpárosító algoritmusokkal az adatok validálására használható.
RTA	Valós idejű elemzés
RUO	Kizárólag kutatási célokra
SCA	Nemikromoszóma-aneuploiditás
SDS	Biztonsági adatlapok
SHA1	Biztonságos kivonat algoritmus 1
SSL	Biztonságos kapcsolati réteg

Műszaki támogatás

Ha műszaki támogatásra van szüksége, vegye fel a kapcsolatot az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.

Weboldal: www.illumina.com
E-mail: techsupport@illumina.com

Az Illumina ügyfélszolgálati telefonszámjai

Régió	Ingyenesen hívható	Regionális
Észak-Amerika	+1-800-809-4566	
Ausztrália	+1-800-775-688	
Ausztria	+43 800006249	+43 19286540
Belgium	+32 80077160	+32 34002973
Dánia	+45 80820183	+45 89871156
Dél-Korea	+82 80 234 5300	
Egyesült Királyság	+44 8000126019	+44 2073057197
Finnország	+358 800918363	+358 974790110
Franciaország	+33 805102193	+33 170770446
Hollandia	+31 8000222493	+31 207132960
Hongkong, Kína	800960230	
Írország	+353 1800936608	+353 016950506
Japán	0800.111.5011	
Kína	400-066-5835	
Németország	+49 8001014940	+49 8938035677
Norvégia	+47 800 16836	+47 21939693
Olaszország	+39 800985513	+39 236003759
Spanyolország	+34 911899417	+34 800300143
Svájc	+41 565800000	+41 800200442
Svédország	+46 850619671	+46 200883979
Szingapúr	+1.800.579.2745	
Tajvan, Kína	00806651752	
Új-Zéland	0800-451-650	
Egyéb országok	+44-1799-534000	

Biztonsági adatlapok (SDS-ek) – Az Illumina support.illumina.com/sds.html címen elérhető weboldalán található.

A termék dokumentációja letölthető a support.illumina.com weboldalról.



Illumina

5200 Illumina Way

San Diego, California 92122 Egyesült Államok

+1.800.809.ILMN (4566)

+1.858.202.4566 (Észak-Amerikán kívül)

techsupport@illumina.com

www.illumina.com

CE
2797



Illumina Netherlands B.V.

Steenoven 19

5626 DK Eindhoven

The Netherlands

Ausztrál szponzor

Illumina Australia Pty Ltd

Nursing Association Building

Level 3, 535 Elizabeth Street

Melbourne, VIC 3000

Ausztrália

IN VITRO DIAGNOSZTIKAI HASZNÁLATRA ©

2021 Illumina, Inc. Minden jog fenntartva.

illumina®